

Передмова

Запропонований вашій увазі навчальний посібник побудований з урахуванням завдань навчального курсу «Психогенетика».

Основним завданням навчального посібника є навчання основ класичної генетики людини та психогенетики, що має виключне значення для студентів – майбутніх педагогів, дефектологів, психологів.

У посібнику розкрито чинники виникнення аномалій розвитку дитини, вплив тератогенів на організм, фактори ризику, що ускладнюють перебіг вагітності та народження здорової дитини, роль спадковості та навколишнього середовища у генезі хвороб; біохімічні та цитологічні основи спадковості; основні поняття і терміни сучасної генетики та психогенетики; особливості спадковості людини; спадкові та молекулярні хвороби; природу психічних розладів; хромосомні аберації; причини аномальної і девіантної поведінки людини; психогенетику психічних розладів, алкоголізму, сенсорних властивостей, темпераменту, інтелекту.

У навчальному посібнику подано сучасну інформацію з галузей генетики, психогенетики, цитології, молекулярної біології, біотехнології тощо, а також глосарій, який сприятиме засвоєнню студентами генетичних та психогенетичних понять і термінів.

Навчальний посібник за структурою побудований як курс лекцій, містить як теоретичну, так і практичну частини, приклади розв'язування задач, тести, після викладу навчального матеріалу вміщено питання для самоконтролю засвоєння знань студентів.

Вважаємо, що цей матеріал допоможе поглибити науковий виклад, зробити його привабливішим емоційно як у процесі фахової підготовки, так і в майбутній професійній діяльності.

З повагою і побажанням успіхів автори

ВСТУП. ПСИХОГЕНЕТИКА. ПРЕДМЕТ І ПРИНЦИПИ ПСИХОГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ. ОСНОВИ КЛАСИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ

***Основні поняття теми:** спадковість, мінливість, генотип, гаплоїдний, диплоїдний, мутації, фенотип, модифікації, норма реакції, алелі, пенетрантність, експресивність, плейотропія, аутосоми, статеві хромосоми, цитоплазматична спадковість, генофонд, гетерозис.*

Вступ. Психогенетика та її визначення. Предмет і принципи психогенетичних досліджень. В зарубіжній літературі психогенетику як наукову дисципліну позначають терміном «генетика поведінки», що охоплює дослідження поведінки тварин і людини. Як наукова дисципліна психогенетика сформувалась в середині ХХ століття. Початок формування психогенетики як науки пов'язують з іменами видатних учених Ф. Гальтона і Г. Менделя.

Роком народження психогенетики умовно вважають 1865 рік – рік, в якому вперше з'явилися наукові публікації з проблем спадковості психічних розладів.

Психогенетика розглядає такі проблеми: генетика рухової активності (на прикладах елементарних рухових дій та спортивної активності); гетерозисний ефект у розвитку рухових здібностей та функціональних можливостей; генетика адаптаційних можливостей системи енергозабезпечення м'язової діяльності; спадковість функціональної змінюваності серцево-судинної і дихальної систем; генетичний вплив на розвиток психомоторних здібностей; генетика розвитку рухових здібностей: координаційних, силових, швидкісних, здібності до витривалості та гнучкості в суглобах; спадковість інтелектуальних та когнітивних здібностей; вплив спадковості і середовища на розвиток психічних ознак (наприклад, пам'яті, уваги, темпераменту); використання генетичних маркерів у прогнозуванні особливостей формування поведінки та психічних ознак людини; вплив спадкових факторів довкілля на фенотиповий прояв аномальної поведінки.

Основою виникнення психогенетики була еволюційна теорія Ч. Дарвіна. З самих перших робіт психогенетичні дослідження ставили головною метою зрозуміти походження індивідуальних відмінностей у поведінці людини, визначити значення спадкових факторів довкілля у розвитку найрізноманітніших ознак: фізіологічних (показників серцево-судинної і дихальної систем), психологічних (формування пам'яті, уваги, розвиток інтелектуальних здібностей), особистісних (особливостей емоційного реагування). Спадкові основи поведінки людини становлять не тільки науковий, а й практичний інтерес. З'являються нові професії, які потребують виявлення певних здібностей для успішного виконання професійної діяльності. Адекватна реакція на навколишні обставини визначають життєвий успіх людини. Знаючи свою спадкову схильність, людина може запобігти небажаних ситуацій у виявленні власної поведінки. Реалії професійної діяльності ставлять перед психологами завдання: визначити індивідуальні генетичні особливості схильності до навчальної діяльності, асоціальної поведінки, попередити розвиток прояву психічних хвороб. Реалізація проблеми індивідуального підходу в педагогічній практиці вимагає знань основ педагогічної генетики - одного із напрямів генетики поведінки. Сучасний розвиток спорту (особливо, олімпійського) передбачає реалізацію в практичній діяльності основ спортивної генетики (також одного із напрямів генетики поведінки). Розвиток теоретичних основ здорового способу життя людини базується на методологічних засадах валеологічної генетики (науки, тісно пов'язаної з психогенетикою).

Як навчальна дисципліна «Психогенетика» увійшла до державних освітніх стандартів наприкінці XX століття. Вона є складовою частиною дисциплін біологічного циклу нормативного блоку. Її вивчення передбачає розв'язання основного завдання фундаментальної професійної підготовки фахівців вищої кваліфікації, зокрема, опанування знань про роль спадковості і умов довкілля у формуванні психічних і психофізіологічних

властивостей людини, основні методи, які застосовуються в психогенетиці людини; генетику психічних розладів; хромосомні аберації і поведінку людини; психогенетику аномальної і девіантної поведінки; психогенетику сенсорних особливостей, рухових функцій, темпераменту; психогенетичні дослідження інтелекту. Перший підручник із психогенетики був виданий у 1999 році І.В. Равіч-Щербо, Т.М. Марютіною, О.Л. Григоренко (Москва, видавництво АспектПрес). У Росії в деяких університетах були засновані кафедри психогенетики. В Україні дещо пізніше почав впроваджуватись даний курс у навчальні плани студентів зі спеціальності «Психологія».

Психогенетика використовує методи сучасної генетики. Найінформативнішим є *метод близнюків*, що дає змогу максимально порівняти вплив середовища. Більшість праць у психогенетиці присвячена тестовому дослідженню міжіндивідуальної варіативності вищих психічних функцій інтелекту. Витоки психогенетики можна знайти в працях Ф. Гальтона. Зокрема його праця «Спадковий геній» започаткувала генеалогічний метод, оскільки в ній вперше було досліджено причини частішої появи обдарованих дітей в окремих сім'ях, ніж у середньому в популяції. У статті «Історія близнюків як критерій відносної сили природи і виховання» (1875) описано використання методу близнюків, хоча чіткого наукового обґрунтування цей метод набув після того, як у 1924 р. німецький учений Х.Сіменс запропонував досліджувати не тільки монозиготних (однойцевих), а й дизиготних (двояцевих) близнюків і розробив надійні способи діагностування зиготності. Подальша історія психогенетики тісно пов'язана з успіхами генетики кількісних ознак, психологічної діагностики, варіаційної статистики. Останніми роками психогенетичні дослідження дедалі більше спираються на дані сучасної молекулярної генетики, психофізіології, психології розвитку. У Росії психогенетика інтенсивно розвивалась у 20-30-ті роки ХХ ст. у Петрограді (Бюро з євгеніки, що займалося переважно сімейними дослідженнями), у Москві (Медико-генетичний інститут, що використовував метод близнюків). Ці дослідження

очолювали російські генетики (Ю. Філіпченко, М. Кольцов) і психологи (на чолі з О. Лурія). Унаслідок визнання генетики і євгеніки "псевдонауками" ці роботи було перервано на кілька десятиліть.

Предметом дослідження в психогенетиці є співвідношення і взаємодія спадковості і середовища у формуванні міжіндивідуальної варіантності психологічних властивостей людини - когнітивних процесів, темпераменту, рухових функцій тощо. На сьогодні інтенсивно формуються дві нові галузі психогенетики: *генетична психофізіологія* (досліджує спадкові і середовищні детермінанти, вивчаючи біоелектричну активність мозку) і *генетика індивідуального розвитку* (розглядає вплив вікової динаміки генотипових і середовищних співвідношень на психічні функції, роль спадковості і середовища в забезпеченні вікової спадковості і стабільності). Розділи генетики, які вивчають спадкові основи проявів життєдіяльності тварин і людини об'єднує генетика поведінки. Генетика поведінки вивчається на всіх рівнях, починаючи від молекулярного і клітинного, закінчуючи власне психологічним. Незважаючи на інтенсивний розвиток психогенетики як у теоретичному, так і в експериментальному напрямі, питання про генетичну детермінацію психологічних особливостей дотепер залишається предметом гострих дискусій психологів, генетиків, філософів, соціологів. Деякі психологи і навіть генетики заперечують можливість впливу генетичних чинників на нормальну поведінку людини, її індивідуальність та інтелектуальні здібності. Таке становище, на наш погляд, зумовлене тим, що конкретні психогенетичні дослідження потенційно можуть призвести до негативних соціальних наслідків. Необхідно визнати, що такі наслідки (аж до прийняття в деяких країнах законодавчих актів), на жаль, справді були в сучасній історії (дослідження з євгеніки в США і Великобританії перших десятиліть XX ст., у Німеччині). Однак, основне теоретичне положення психогенетики, відповідно до якого фенотипова дисперсія психологічних характеристик зумовлена генетичними факторами та факторами довкілля, експериментально підтверджено результатами

величезної кількості психогенетичних досліджень, проведених у різних країнах світу.

Основні етапи психогенетики. Перший етап розвитку психогенетики (1865 – 1900 рр.) пов'язаний з діяльністю Ф. Гальтона та його школи. В 1865 р. з'явилася перша наукова публікація з психогенетики «Спадковий талант і характер». В ній Ф. Гальтон вперше запропонував ідею щодо успадкування психічних якостей та можливості покращення природи людини, і сформулював основну ідею євгеніки. У 1874 році вийшла друга книга Ф. Гальтона «Люди англійської науки: їх природа та виховання». В 1883 Ф. Гальтон вперше запропонував термін «євгеніка» та сформулював два закони спадковості. Ф. Гальтоном та його учнем К. Пірсоном були розроблені основні варіаційно-статистичні підходи, які й сьогодні активно використовують у психогенетичних дослідженнях.

Другий етап – 1900–1930 рр. – характеризується інтенсивним розвитком методології психогенетики. Ф. Гальтоном вперше запропоновано метод близнюків. У цей період розроблено методи визначення зиготності близнюків (Х. Сайменс, 1927), метод усиновлених дітей (К. Гордон, 1919 та Б. Бьоркс, 1927), методи кількісної генетики та методи кореляційного і регресійного аналізу (К. Пірсон, Р. Фішер, С. Райт).

У 1921 року в Росії, в Петрограді створено Бюро з євгеніки під керівництвом засновника вітчизняної генетики Ю.А. Філіпченко. В 1925 р. опубліковані праці «Інтелігенція і таланти», які мали безпосереднє відношення до психогенетики та пов'язані з вивченням родоводів дійсних членів Російської Академії наук за 80 років. У 20-х рр. ХХ ст. в Росії за ініціативою відомого біолога і генетика Н.К. Кольцова вперше створено російську євгенічну спільноту, засновниками якої були вчені-генетики того часу Н.К. Кольцов, Ю.А. Філіпченко, А.С. Серебровський, праці яких фактично заклали основи вітчизняної генетики людини.

У 1927 р. в СРСР С.Г. Левіт ввів метод близнюків в генетику людини. Запропоновано та введено у використання терміни «валідність»,

«репрезентативність» і «надійність». С. Райтом розроблено «коефіцієнт шляхів», який використовують в психогенетиці для аналізу причин і наслідків у системі корелюючих ознак. Закладено основи дисперсійного та факторного аналізу, розроблено методи популяційної генетики.

На третьому етапі (1931 р. і до кінця 60-х рр.) психогенетика розвивалась екстенсивно. Це період накопичення фактичного матеріалу. Вивчалися вплив умов довкілля, спадкові причини психічних захворювань, таких як в основному шизофренія та розумова відсталість. В 1960 р. вийшла перша монографія з генетики поведінки (Ж. Фюллер та В. Томпсон). В цьому ж році заснована Асоціація генетики поведінки. У 1972 р. в Інституті загальної та педагогічної психології Академії педагогічних наук СРСР під керівництвом І.В. Равич-Щербо, Б.М. Теплова і В.Д. Небиліцина розроблено концепцію особливостей нервової системи людини.

Четвертий етап (1970 р. і до кінця 80-х рр.) – характеризується активним використанням експериментальних підходів щодо коефіцієнтів кореляції або конкордатності, удосконаленням методів близнюків, статистичної обробки та розвитку експериментальних і математичних підходів. На цьому етапі активно досліджуються характеристики людської індивідуальності, аспекти довкілля.

П'ятий етап – 90-ті рр. ХХ ст. і по сьогодні – пов'язаний з інтенсивною роботою над проектом "Геном людини". Окрім пошуку головних генів, аналізу ДНК, вивчаються сім'ї, спостерігаються відмічаються певні відхилення щодо поведінки та різні захворювання людини. В 1986–1999 рр. в Росії одночасно з вивченням психологічних і психофізіологічних характеристик проводилися лонгитюдні дослідження близнюків. М. Егоровою вивчено вплив довкілля і спадковості на організм людини, проведені дослідження з генетики поведінки людини та тварин (1988–1998 рр.) У 2001 р. відомий психогенетик сучасності Р. Пломін в одній із статей назвав сучасну генетику поведінки «геномікою поведінки».

Встановлено, що більшість психологічних і психофізіологічних характеристик людини мають певний спадковий компонент, який бере участь у формуванні всього різноманіття поведінки людини. На сучасному етапі активно проводяться пошуки генетичних маркерів, пов'язаних з поведінкою людини.

Основні поняття і терміни сучасної генетики. Поняття *спадковість* та *мінливість* є досить важливими термінами генетики та психогенетики. Обидва ці поняття характерні для живих організмів. Завдяки *спадковості* батьки і нащадки мають однаковий тип біосинтезу, який визначає подібність у хімічному складі клітин, характер обміну речовин, фізіологічних функцій, морфологічних ознак тощо. *Мінливість* – явище, що полягає у зміні спадкових основ, а також у варіабельності їх проявів у процесі розвитку організмів при взаємодії з навколишнім середовищем. Передавання спадкових властивостей здійснюється у процесі розмноження. При статевому розмноженні передача спадкових властивостей здійснюється через статеві клітини (гамети) – яйцеклітини і сперматозоїди.

Елементарними дискретними одиницями спадковості є *гени*. З хімічної точки зору вони являють собою відрізки молекули ДНК. Кожний ген визначає послідовність амінокислот в одному з білків, що зрештою призводить до реалізації тих чи інших ознак у онтогенезі особини. Під ознаками розуміють морфологічні, фізіологічні, біохімічні властивості організмів, за якими один із них відрізняється від інших. При вивченні закономірностей успадкування звичайно схрещують організми, які відрізняються один від одного альтернативними (взаємовиключаючими) виявами ознак. Приклад альтернативних виявів ознак у людини: позитивний і негативний резус-фактор, наявність ластовиння і його відсутність, вільна і зросла мочка вуха тощо. Гени, які визначають розвиток альтернативного вияву ознаки, прийнято називати *алельними*, або *алеломорфними*, – різні варіанти станів одного генного локусу, які виникають внаслідок мутації або

за рахунок внутрішніх рекомбінацій у гетерозигот за двома мутантними алелями, що веде до появи нових алелів гена.

У 1909 р. датський генетик В. Йогансен запровадив термін алель для позначення реального стану гена: *A* або *a*. Тоді ж ним уведено поняття *генотип* і *фенотип*.

Поняття «гетерозиготність» ввів у генетику У. Бетсон (1902 р.). Відомо, що організми бувають гомозиготними (виникли від злиття двох гамет і несуть однакові спадкові задатки, або однакові генотипи) та гетерозиготними (утворилися внаслідок злиття двох гамет з різними спадковими задатками або з різними генотипами). Зміни фенотипових проявів генотипу пов'язують з *нормою реакції* – діапазон мінливості, в межах якого один і той самий генотип може давати різні фенотипи. Властивістю генотипу є забезпечування мінливості ознак залежно від умов середовища.

Процес передавання спадкової інформації від одного покоління до іншого отримав назву успадкування. М.Ю. Лобашов відзначив, що термін «спадковість» і «успадкування» не рівнозначні і мають чітко диференційовані межі.

Закономірності успадкування. Успадкування як спосіб передавання спадкової інформації може змінюватися залежно від форми розмноження. За безстатевого розмноження успадкування здійснюється через вегетативні клітини і спори, чим забезпечується велика подібність між материнськими і дочірніми поколіннями. За статевого розмноження успадкування здійснюється через статеві клітини.

Г. Мендель запровадив *метод генетичного аналізу* окремих пар спадкових ознак. Він встановив, що:

1. Кожна спадкова ознака визначається одним спадковим фактором гена.
2. Гени зберігаються у чистому вигляді в ряду поколінь, не втрачаючи своєї індивідуальності, тобто ген відносно сталий.
3. Обидві статі в однаковій мірі беруть участь у передачі своїх ознак нащадкам.

4. У чоловічих і жіночих статевих клітинах відбувається редуплікація рівного числа гена.

5. Спадкові гени є парними: один материнський, а другий батьківський, тобто один з них може бути домінантним, а другий рецесивним. Це положення відповідає відкриттю принципу алелізму: ген представлений як мінімум двома алелями.

До законів успадкування відносять закони розщеплення спадкових ознак у нащадків і гібридів та закон незалежного комбінування спадкових ознак. Основні закономірності успадкування були відкриті Г. Менделем. Саме він розробив метод гібридологічного аналізу, основними положення якого є:

1. Аналізується успадкування за окремими альтернативними проявами ознак.
2. Проводиться точний облік випадків успадкування кожного альтернативного вияву ознаки у ряду наступних поколінь: аналізується не лише перше покоління від схрещування, але і характер нащадків кожного гібриду зокрема.

Моногібридне схрещування. Закон одноманітності гібридів першого покоління. Спадкові фактори (за сучасною термінологією – гени) Г. Мендель запропонував позначити літерами латинського алфавіту. Алелі одного гена прийнято позначати однією літерою, домінантний – великою, а рецесивний – малою. Кожна клітина тіла має диплоїдний набір хромосом. Всі хромосоми парні, алелі ж генів знаходяться у гомологічних хромосомах. Отже, у зиготі завжди є два алелі, і генотипову формулу за будь-якою ознакою необхідно записувати двома літерами. Особина, гомозиготна за домінантним алелем, записується AA , за рецесивним – aa , гетерозиготна – Aa .

Отже, перший закон Менделя, або закон одноманітності гібридів першого покоління можна сформулювати так: при схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються за однією парою альтернативних

виявів ознаки, все потомство у першому поколінні одноманітне як за фенотипом, так і за генотипом.

У людини відомо понад 100 захворювань, які успадковуються згідно з домінантним типом, або виявляються у гетерозиготному стані. До таких захворювань відносять: аноніхію, ахондроплазію, прогресуючу м'язову дистрофію, ксеродерму, уроджену стійку курячу сліпоту, отосклероз, хорею Гентінгтона, еліптоцитоз; амелію тощо.

За рецесивним типом: альбінізм, алкаптонурія, фенілкетонурія, іхтіоз природжений, алактоземія, муковісцидоз.

Другий закон Менделя. При схрещуванні однорідних гібридів першого покоління між собою (самозапилення, або споріднене схрещування) у другому поколінні (F_2) з'являються особини як з домінантними, так і з рецесивними проявами ознаки, тобто спостерігається розщеплення проявів ознаки у певних частотних співвідношеннях, а саме: 75 % особин мають домінантні прояви ознаки, 25 % – рецесивні. Ця закономірність отримала назву **другого закону Менделя**, або **закону розщеплення**. З другого закону Менделя можна зробити висновок, що: 1) алелі гена, перебуваючи у гетерозиготному стані, не змінюють один одного; 2) при дозріванні гамет у гібридів утворюється приблизно однакова кількість гамет з домінантними і рецесивними алелями; 3) при заплідненні чоловічі й жіночі гамети, що несуть домінантні і рецесивні алелі, вільно комбінуються. При схрещуванні двох гетерозигот (Aa), у кожної з яких утворюється два типи гамет, – половина з домінантним алелем (A), половина з рецесивним алелем (a), отже, необхідно очікувати чотири можливих поєднання. За зовнішнім виглядом (фенотипом) особини AA і Aa не відрізняються, тому розщеплення відбувається у співвідношенні 3:1. Проте за генотипом співвідношення залишиться $1AA:2Aa:1aa$. Таким чином, **при схрещуванні двох гетерозиготних особин, тобто гібридів, які аналізуються за однією парою альтернативних виявів ознаки, у нащадків спостерігається розщеплення за фенотипом у**

співвідношенні 3:1 і за генотипом 1:2:1. В основу правила розщеплення ознак покладена гіпотеза “чистоти гамет”.

Третій закон Менделя. При схрещуванні двох гомозиготних особин, які відрізняються один від одного понад двох пар альтернативних ознак, *гени і відповідні їм ознаки успадковуються незалежно один від одного і комбінуються у всіх можливих поєднаннях.*

Гіпотеза чистоти гамет. *Алелі гена, знаходячись у гетерозиготному стані, не зливаються, не розводяться, не змінюють один одного.* Цю закономірність Мендель назвав гіпотезою чистоти гамет. В основі закону частоти гамет лежить цитологічний механізм мейозу. У гібридів F_1 під час редукційного поділу хромосоми, отримані від батьківського і материнського організмів гени A і a , відходять у різні дочірні клітини. Із цього закону випливає, що спадкові фактори залежать від взаємодії двох алельних генів в диплоїдній клітині і рецесивний ген проявляється тільки за відсутності його домінантного алеля.

Домінантні і рецесивні вияви ознак у спадковості людини. У генетиці людини відомо багато як домінантних, так і рецесивних виявів ознак. Одні з них мають нейтральний характер і забезпечують поліморфізм у людських популяціях, інші призводять до різних патологічних станів. Домінантні патологічні вияви ознаки і в людини, і в інших організмів, якщо вони помітно знижують життєдіяльність, одразу ж будуть відкинуті добором, бо їх носії не зможуть залишити нащадків. Навпаки, рецесивні алелі, навіть такі, що помітно знижують життєздатність, можуть у гетерозиготному стані довго зберігатися, передаючись із покоління в покоління, і проявлятися у гомозигот.

Аналізуюче схрещування. Генотип організму, який має рецесивний вияв ознаки, визначається за його фенотипом. Такий організм обов’язково має бути гомозиготним за рецесивним алелем, бо у випадку гетерозиготності у нього був би домінантний вияв ознак. Гомозиготна і гетерозиготна особина не відрізняються між собою за фенотипом. *Аналізуюче схрещування полягає у*

тому, що особина, генотип якої необхідно з'ясувати, схрещується з рецесивною формою. Якщо від такого схрещування всі нащадки виявляться однорідними, то аналізована особина гомозиготна, якщо ж відбудеться розщеплення, то вона гетерозиготна. За аналізуючого схрещування для потомства гетерозиготної особини характерне розщеплення у співвідношенні 1:1. Наприклад, у людини карі очі домінують над блакитними. Отже, блакитноока людина за цією ознакою може бути лише гомозиготною за рецесивним алелем. Якщо один із батьків блакитноокий, а інший кароокий і в них народиться блакитноока дитина, то кароокий батько гетерозиготний, якщо ж від батьків з аналогічними ознаками народиться кілька дітей і у всіх будуть лише карі очі, то може свідчити про те, що кароокий батько гомозиготний за цією формою вияву.

Неповне домінування. У своїх дослідах Мендель мав справу з прикладами повного домінування, тому гетерозиготні особини у його дослідах виявились подібними до домінантних гомозигот. Наприклад, так успадковується серпоподібно-клітинна анемія, яка спричиняється мутацією гена, що визначає включення глютамінової кислоти в поліпептидний ланцюг молекули гемоглобіну, атаксія Фрідрейха, яка характеризується прогресуючою втратою координації довільних рухів. За неповного домінування успадковується **цистинурія**. У гомозигот за рецесивним алелем цього гена у нирках утворюються цистинові камені, а в гетерозигот виявляється лише підвищений вміст цистину в сечі.

Множинні алелі. Іноді до алельних генів можуть відноситися не два, а більше алелів. Тоді їх називають **серією множинних алелів**. Виникають множинні алелі шляхом мутацій в одному локусі хромосоми і відрізняються своїм фенотиповим проявом. Так, окрім основних домінантного і рецесивного алелів гена з'являються проміжні алелі, які по відношенню до домінантного ведуть себе як рецесивні, а по відношенню до рецесивного – як домінантні алелі того ж гена. Це явище є одним із головних феноменів у процесі спадкової мінливості організмів. Воно показує, що кожний ген може

багаторазово змінюватись, по-різному впливаючи на розвиток ознак. Вивчення мутації серед множинних алелей показало, що: 1) будь-яка алель такої серії може впливати мутаційно безпосередньо від алелі дикого типу або будь-якого члена даної серії; 2) будь-яка алель серії може мутувати в іншому (як у прямому, так і в зворотному) напрямі; 3) кожний із членів серії має свою характерну частоту мутування; 4) серії множинних алелей в різних локусах можуть мати різне число членів. Успадкування однієї з груп крові у людини пов'язане з серією множинних алелів. Кількість алелів у множинній серії може бути від 3 до 100.

Успадкування груп крові у людини і явище кодомінування. Відкриття груп крові за системою АВ0 належить Ландштейнеру (1901), а через 7 років Яновський виділив IV групу АВ. Система груп крові АВ0 успадковується за типом множинних алелів. Вона має чотири фенотипи: група I (0), Група II (A), група III (B), група IV (AB). Кожний із цих фенотипів відрізняється специфічними білками-антигенами, які містяться у еритроцитах, і антитілами, які зосереджуються у сироватці крові. Фенотип I (0) зумовлений відсутністю у еритроцитах антигенів A і B і наявністю у сироватці крові антитіл α і β . Фенотип II (A) характеризує наявність у еритроцитах антигена A і антитіл β у сироватці. Фенотип III (B) пов'язаний з наявністю у еритроцитах антигена B, а у сироватці крові – антитіла α . Фенотип IV (AB) залежить від наявності у еритроцитах антигенів A і B та відсутності у сироватці крові антитіл α і β .

Встановлено, що чотири групи крові людини зумовлені успадкуванням трьох алелів одного гена (I^A , I^B , i). При цьому I (нульова) група зумовлена рецесивним алелем (i), над яким домінують як алель I^A , який визначає II групу, так і алель, I^B від якого залежить III група. Алелі I^A і I^B у гетерозиготі визначають IV групу, тобто має місце кодомінування. Таким чином, I група крові буває за генотипу ii , II – за генотипів $I^A I^A$ і $I^A i$, III – за генотипів $I^B I^B$ і $I^B i$, IV – за генотипу $I^A I^B$. Люди з генотипом $I^A I^A$ фенотипічно зовсім не відрізняються від людей з генотипом $I^A I^0$, але

мають особливості їх діти. У дітей від шлюбу, в якому один із батьків має генотип $I^A I^0$, а інший $I^0 I^0$, одна половина дітей має фенотип А (за генотипу $I^A I^0$), а друга – фенотип 0. Якщо один з батьків має генотип $I^A I^A$, а другий $I^0 I^0$, то всі діти мають фенотип А (за генотипу $I^A I^0$). Така ж різниця спостерігається і в людей з генотипами $I^B I^B$ і $I^B I^0$. Алельні гени I^A і I^B у осіб IV групи ведуть себе незалежно один від другого: ген I^A детермінує антиген А, а ген I^B – антиген В. Така взаємодія алельних генів отримала назву **кодомінування** – прояв обох алелів гена за одночасної наявності їх у гетерозиготі (кожний алельний ген визначає свою ознаку). Успадкування АВ (IV) групи крові не відповідає закономірностям, встановленим Г. Менделем. Групи крові А(II) і В(III) системи АВ0 успадковуються по аутосомно-домінантним типом, а 0 (I) група – за аутосомно-рецесивним типом. Фенотипові прояви АВ0-системи груп крові відносяться до найбільш стійких ознак і за життя людини ніколи не зазнають змін. Принцип успадкування груп крові, зокрема за системою АВ0, використовується у судовій практиці з метою експертизи батьківства. При цьому необхідно пам'ятати, що за групою крові не завжди можна встановити, що певний чоловік є батьком дитини. Можна тільки сказати, чи міг він бути батьком дитини, чи батьківство виключене. Важливою є резус система груп крові Rh+ та rh-. В 1940 р. Ландштейнер і Вінер відкрили систему резус-антигенів. На відміну від АВ0-системи, антитіла до антигенів містяться в еритроцитах Rh-позитивних людей (Rh^+), в крові rh-негативних людей (rh^-) вони відсутні і з'являються при повторних переливаннях Rh-позитивної (Rh^+) крові. Резус-фактор – це сполука білкової природи, яка знаходиться на мембранах еритроцитів. Серед населення Європи 15% резус-негативних (rh^-) і 85% резус-позитивних (Rh^+). Резус-фактор має важливе медичне значення. Несумісність матері та плоду за резус-фактором призводить до імунологічного конфлікту, який без медичної допомоги може стати причиною загибелі дитини. Резус-конфлікт виникає між резус-негативною жінкою та резус-позитивним плодом. Встановлено, що утворення антигену

Rh^+ контролюється трьома парами зчеплених генів C, D і E, а резус-негативні люди – трійні рецесиви і мають генотип cde. Група крові Rh^+ може бути гомозиготна (DD) і гетерозиготна (Dh), Rh^- – тільки гомозиготна (dd). Якщо у матері генотип cc (фенотип rh^-), а в батька – генотип CC (фенотип Rh^+), то всі діти матимуть генотип Cc, а фенотип Rh^+ . У випадку, коли така жінка вступить у шлюб з чоловіком, який має генотип Cc (Rh^+), то у одної половини їх дітей буде генотип Cc (Rh^+), а в другій – генотип cc (rh^-). Якщо батько має генотип Cc, плоди з генотипом Cc (Rh^+) чергуються з плодами cc (Rh^-). Якщо дружина має генотип cc (Rh^-), а чоловік гомозиготний за геном C, то їх перша дитина народиться нормальною і життєздатною. Але якщо резус-негативній жінці до вступу в шлюб було зроблено переливання Rh^+ крові, то вже перша їх дитина буде нежиттєздатною. Тому навіть одноразове переливання Rh^+ крові особам жіночої статі з резус-негативною кров'ю абсолютно неприпустиме.

За статистикою найрозповсюдженішою є перша група крові (0), до неї належать 33,5 % населення Землі. Найменш розповсюдженою є четверта група крові (AB) – 5% населення. При цьому розподіл поширеності людей з певним типом крові має свої відмінності у різних країнах (табл.1).

Таблиця 1

Розподіл груп AB0 і Rh (середнє в популяції, %)

Країна	0+	A+	B+	AB+	0-	A-	B-	AB-	ΣRh^-
Австралія	40	31	8	2	9	7	2	1	19
Бельгія	38	34	8,5	4,1	7	6	1,5	0,8	15,3
Канада	39	36	7,6	2,5	7	6	1,4	0,5	14,9
Данія	35	37	8	4	6	7	2	1	16
Фінляндія	27	38	15	7	4	6	2	1	13
Франція	36	37	9	3	6	7	1	1	15
Гонконг, Китай	40	26	27	7	<0,3	<0,3	<0,3	<0,3	<1,1

Таблиця 1

Розподіл груп AB0 і Rh (середнє в популяції, %)

Країна	0+	A+	B+	AB+	0–	A–	B–	AB–	ΣRh–
Південна Корея	27,4	34,4	26,8	11,2	0,1	0,1	0,1	0,05	0,35
Нідерланди	39,5	35	6,7	2,5	7,5	7	1,3	0,5	16,2
Польща	31	32	15	7	6	6	2	1	15
Швеція	32	37	10	5	6	7	2	1	16
Великобританія	37	35	8	3	7	7	2	1	17
США	38	34	9	3	7	6	2	1	16

Полігібридне схрещування. Дигібридне схрещування є прикладом полігібридного схрещування. При полігібридному схрещуванні батьківські організми аналізуються за кількома ознаками.

Правило незалежного комбінування ознак. Вивчаючи розщеплення при дигібридному схрещуванні, Мендель виявив, що ознаки успадковуються незалежно одна від одної. Ця закономірність відома як правило незалежного комбінування ознак і формулюється так: *при схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються парами альтернативних виявів двох (або більше) ознак, у другому поколінні (F_2) спостерігається незалежне успадкування і комбінування ознак, якщо гени, що їх визначають, розташовані у різних гомологічних хромосомах.* Це пояснюється тим, що при мейозі розподіл (комбінування) хромосом у статевих клітинах при їх дозріванні здійснюється незалежно, що може привести до виникнення нащадків, які несуть ознаки у поєднаннях, що не властиві батьківським і прабатьківським особинам. Розглянемо це на прикладі успадкування ознак у людини. Припустимо, беруть шлюб дві гетерозиготи за кольором очей і здатністю краще володіти правою рукою ($AaBb$). При формуванні гамет при мейозі негомологічні хромосоми можуть комбінуватися у будь-якому поєднанні, тому хромосома, яка несе алель А, ймовірно може відійти у гамету як з хромосомою, що несе

алель B , так і з хромосомою, яка несе алель b . Так само хромосома, яка несе алель a , може комбінуватися як з хромосомою, що несе алель B , так і з хромосомою, яка несе алель b . Отже, у дигетерозиготної особини утворюється чотири можливі комбінації генів у гаметах: AB , Ab , aB , ab . Всіх типів гамет буде порівну (по 25 %). При схрещуванні цих гетерозиготних особин будь-яка з чотирьох типів гамет одного батька може бути запліднена будь-якою з чотирьох типів гамет, що сформувалися в іншого батька, тобто можливі 16 комбінацій. Таку ж кількість комбінацій необхідно очікувати за законами комбінаторики. При підрахунку фенотипів, записаних у решітці Пеннета, виявилось: із 16 можливих комбінацій у другому поколінні у 9 реалізуються домінантні прояви обох ознак ($A - B$, у нашому прикладі – кароокі правші), у 3 – перша ознака має домінантний вияв, друга рецесивний ($A - bb$, у нашому прикладі – кароокі лівші, або шувльги), ще у 3 – перша ознака має рецесивний вияв, друга – домінантний ($aaB -$, тобто блакитноокі правші), а у однієї – обидві ознаки мають рецесивний вияв ($aabb$, у нашому випадку – блакитноокі лівші, або шувльги). Отже відбулося розщеплення за фенотипом у співвідношенні 9:3:3:1. У більш загальній формі при будь-яких схрещуваннях розщеплення за фенотипом відбувається за формулою $(3+1)^n$, де n – кількість ознак, які враховуються при схрещуванні.

Взаємодія генів. З бурхливим розвитком генетики, котрий розпочався після перевідкриття законів Менделя, крім підтвердження останніх, було відкрито багато явищ, які є причиною значного відхилення співвідношень груп нащадків F_2 від очікуваних у відповідності з цими законами. Однією з причин таких відхилень є функціональна взаємодія неалельних генів.

Комплементарна взаємодія генів. Іноді явище комплементарної дії генів може стосуватись лише одного домінантного гена і не мати місця щодо другого неалельного домінантного гена. Взаємодію в таких випадках ще називають дією доповнювальних генів. Розвиток будь-яких ознак у організмів є наслідком складної взаємодії генів, точніше – між продуктами їх діяльності – білками-ферментами.

Домінування проявляється у тих же випадках, коли один алель гена повністю приховує присутність іншого алеля (за фенотипом при *повному* домінуванні гібриди подібні лише до одного з батьків). За повного домінування розщеплення за генотипом 1:2:1 не збігається з розщепленням за фенотипом 3:1. Проте, мабуть, найчастіше присутність рецесивного алеля якось проявляється і звичайно доводиться зустрічатися з різною мірою *неповного* домінування. Це пояснюється тим, що домінантний алель відповідає за активну форму білка-ферменту, а рецесивні алелі часто детермінують ті ж білки-ферменти, але зі зниженою ферментативною активністю. Це явище і реалізується у гетерозиготних форм у вигляді неповного домінування. Тут розщеплення за генотипом і фенотипом збігається і складає 1:2:1. У людини неповне домінування спостерігається при серпоподібно-клітинній анемії, пельгерівській анемії тощо. При пельгерівській анемії у гомозигот не відбувається сегментації ядер лейкоцитів, а у гетерозигот ця сегментація незвичайна. У гомозигот за цистинурією відбувається утворення цистинових каменів у нирках, а в гетерозигот – збільшений вміст цистина в сечі. При акаталазії у гомозигот відсутня каталаза в крові, у гетерозигот концентрація її знижується.

Наддомінування полягає в тому, що у домінантного алеля у гетерозиготному стані іноді відмічається більш сильний прояв, ніж у гомозиготному стані. Це явище пов'язане з більш високим рівнем розвитку ознак у гетерозиготи (Aa) у порівнянні з гомозиготними комбінаціями алелів AA. При цьому ефект наддомінування в гетерозиготі може спостерігатись навіть у тому випадку, коли рецесивний алель в гомозиготі летальний або призводить до зниження життєздатності.

Кодомінування – прояв у гетерозиготному стані ознак, що детермінуються обома алелями. Наприклад, кожний із алелів кодує певний білок, і в гетерозиготному організмі синтезуються вони обидва. Цей метод знайшов поширення у медико-генетичних консультаціях для виявлення гетерозиготних носіїв генів, які зумовлюють хвороби обміну.

Комплементарна дія. Комплементарні гени використовують тоді, коли для формування ознаки необхідна наявність кількох неалельних (звичайно домінантних) генів. Цей тип успадкування у природі дуже поширений. Комплементарну взаємодію генів у людини можна проілюструвати на прикладах. Нормальний слух зумовлюється двома домінантними неалельними генами D і F, з яких один визначає розвиток завитки, а інший – слухового нерва. Домінантні гомозиготи і гетерозиготи за обома генами мають нормальний слух, рецесивні гомозиготи за одним із цих генів – глухі. Для захисту від вірусів в імуноткомплементарних клітинах людини виробляється специфічний білок інтерферон, утворення якого пов'язане з комплементарною взаємодією двох неалельних генів, розташованих у різних хромосомах.

Епістаз. Під епістазом розуміють пригнічення неалельним геном (*епістатичним*) дії іншого гена, який називають *гіпостатичним*. Взаємодія генів, за якої один ген пригнічує функцію другого, неалельного до нього гена, називається *епістазом*, або *супресією генів*. Пригнічення можуть викликати як домінантні, так і рецесивні гени. Залежно від цього розрізняють епістаз домінантний і епістаз рецесивний. Пригнічуючий ген – *інгібітор*, або *супресор*. Якщо домінантний ген пригнічує фенотиповий прояв неалельного до нього домінантного гена - це домінантний епістаз, а епістатичний ген — це ген супресор. Якщо рецесивний ген пригнічує дію неалельного до нього домінантного гена, епістаз називають *рецесивним*. У даному разі рецесивні гени виступають у ролі генів-супресорів. Ген-супресор є епістатичним геном пригнічуваного ним неалельного гена, а подавлений ген стає гіпостатичним геном. Виявлення епістазу в людини можна показати на такому прикладі. Ген, який зумовлює групи крові за системою АВ0, кодує не тільки синтез специфічних білків, що характерні для певної групи крові, але і наявність їх у слині та інших секретах. Проте при наявності у гомозиготному стані рецесивного гена за іншою системою крові – системою Люїс – виділення їх у слині та інших секретах пригнічене. Іншим прикладом епістазу в людини

може бути “бомбейський феномен” в успадкуванні. В одній індійській сім’ї був описаний незвичний родовід за успадкуванням груп крові. У матері була перша група крові, у батька – друга, а в їхньої дочки – четверта. У батьків матері перша і третя групи крові, у її сибсів – перша і третя. Оскільки у дочки четверта група крові (AB), то ген I^A вона мала отримати від одного з батьків (від батька, у якого II група крові), а ген I^B від іншого (матері). Проте фенотипово мати має I групу крові. Як можна пояснити такий випадок? Був зроблений висновок, що мати мала у своєму генотипі ген I^B (що побічно підтверджується наявністю цього гена одного з батьків і у сибсів), але прояв гена I^B був пригнічений геном-супресором “ Ψ ”, який у гомозиготному стані має епістатичну дію. У результаті епістазу ген I^B не проявився у фенотипі (не синтезувався еритроцитарний білок β , тобто у жінки виявилась I група крові). Бомбейський феномен був виявлений у 1952 р. серед індусів, які живуть на околицях Бомбею, він зустрічається у співвідношенні 1:13 000.

Полімерія. Різні домінантні неалельні гени можуть впливати на одну і ту ж ознаку, підсилюючи її прояв. Такі гени називають однозначними, або полімерними, а ознаки, які ними визначаються, – полігенними. Отже, полімерні гени – це гени однозначної дії. Своєю функцією вони обумовлюють формування кількісних ознак. Полімерні гени прийнято позначати однією літерою латинського алфавіту з цифровим індексом, наприклад: A_1A_1 і a_1a_1 ; A_2A_2 і a_2a_2 ; A_3A_3 і a_3a_3 і т.д. Пігментація шкіри у людини визначається п’ятьма або шістьма полімерними генами. У аборигенів Африки негроїдної раси переважають домінантні алелі, у представників європоїдної раси – рецесивні. Тому мулати мають проміжну пігментацію, але при шлюбах мулатів у них можлива поява дітей як більш, так і менш інтенсивно пігментованих. Багато морфологічних, фізіологічних і патологічних особливостей людини визначається полімерними генами: зріст, маса тіла, величина артеріального тиску. Розвиток таких ознак у людини підпорядковується загальним законам полігенного успадкування і суттєво залежить від впливу умов середовища. У цих випадках спостерігається,

наприклад, схильність до гіпертонічної хвороби, ожиріння тощо. Такі ознаки при сприятливих умовах середовища можуть і не проявлятися або проявлятися незначною мірою.

Плейотропія. Це явище було вперше виявлене Менделем, хоча він його спеціально не досліджував. Гени, які посилюють або послаблюють чіткість фенотипових проявів інших неалельних генів називають **генами-модифікаторами**. У генів-модифікаторів самостійна функція нерідко не проявляється. Плейотропна дія гена може бути первинною і вторинною. При первинній плейотропії ген проявляє і свою множинну дію. Наприклад, змінений білок взаємодіє з цитоплазмою різних клітинних систем або змінює властивості мембран у клітинах кількох органів. Так, при хворобі Хартнапа мутація гена призводить до порушення всмоктування амінокислоти триптофану у кишках і його реабсорбції у ниркових канальцях. При цьому вражаються одночасно мембрани епітеліальних клітин кишок і ниркових канальців і відбуваються розлади травної і видільної систем. При вторинній плейотропії є один первинний фенотиповий прояв гена, услід за яким розвивається ступінчастий процес вторинних проявів, які призводять до множинних ефектів. Так, при серпоподібно-клітинній анемії у гомозигот спостерігається кілька патологічних ознак: анемія, збільшена селезінка, враження шкіри, серця, нирок і мозку. Тому гомозиготи за геном серпоподібно-клітинної анемії гинуть, як правило, у дитячому віці. Всі ці фенотипові прояви гена являють ієрархію вторинних проявів.

Пенетрантність виражається у відсотках і може бути повною, якщо ген виявляється у всіх особин популяції, і неповною, якщо не всі особини, які несуть даний ген, мають його фенотиповий вияв. Пенетрантність визначається взаємодією гена з генотиповим та зовнішнім середовищем.

Експресивність генів. Деякі гени у тварин, рослин і мікроорганізмів характеризуються відносно постійною експресивністю, тобто виявляються приблизно однаково у всіх особин відповідного *генотипу*. Наприклад, на всіх рослинах пшениці, гомозиготних по гену, що обумовлює відсутність остів,

розвиваються безості колоси. Інші ж гени (і їх, мабуть, більшість) відрізняються експресивністю, що змінюється. У кроликів і деяких інших тварин відомий рецесивний ген гімалайського забарвлення, що обумовлює своєрідну плямистість хутра (на білому або світлому фоні кінчики лап, вух, морди і хвоста мають чорне забарвлення). Проте таке забарвлення розвивається лише при вирощуванні молодняка гімалайської породи при помірних температурах. При підвищеній температурі все хутро у особин того ж гімалайського генотипу виявляється білим, а при зниженій – чорним. Цей приклад вказує на те, що на експресивність генів впливають чинники зовнішнього середовища, в даному випадку температура. За однакових умов зовнішнього середовища експресивність гена може варіювати залежно від генотипового середовища, тобто від того, у поєднанні з якими іншими генами даний ген входить до складу генотипу. *Експресивність і пенетрантність* – основні взаємозв'язані показники фенотипової мінливості прояву генів, широко вживані у феногенетиці, медичній генетиці, селекції тварин рослин і мікроорганізмів тощо.

Хромосомна теорія спадковості. Роль хромосом у передаванні спадкової інформації була доведена завдяки: а) відкриттю генетичного визначення статі; б) встановленню груп зчеплення ознак, які відповідають кількості хромосом; в) побудові генетичних, а потім і цитологічних карт хромосом. Обґрунтування хромосомної теорії представлено у роботах Т. Моргана, К. Бріджеса і А.Г. Стертеванта.

Успадкування статі і хромосоми. Одним з перших вагомих доказів ролі хромосом у явищах спадковості було відкриття закономірності, згідно з якою стать успадковується як менделююча ознака, тобто успадковується за законами Менделя. У всіх ссавців (у тому числі у людини), у дрізофілі і багатьох інших тварин жіночі особини у соматичних клітинах мають дві Х-хромосоми, а чоловічі – Х- і Y-хромосоми. У цих організмів всі яйцеклітини містять Х-хромосоми і в цьому відношенні однакові (гомогаметні). Сперматозоони у них утворюються двох типів: один містить Х-хромосому,

другий – Y-хромосому (гетерогаметні). Тому при заплідненні можливі дві комбінації: 1. Яйцеклітина з X-хромосоною запліднюється сперматозооном з X-хромосоною, утворюється зигота з двома X-хромосомами. З такої зиготи розвивається організм жіночої статі. 2. Яйцеклітина з X-хромосоною запліднюється сперматозооном з Y-хромосоною. У зиготі поєднується X і Y-хромосоми. З такої зиготи розвивається організм чоловічої статі. Таким чином, поєднання статевих хромосом у зиготі, а отже і розвиток статі людини, ссавців і дрозифіли залежить від того, яким сперматозооном буде запліднена яйцеклітина. Стать, яка має обидві однакові хромосоми – гомогаметна, бо всі гамети однакові, а стать з різними статевими хромосомами – гетерогаметна. У людини, ссавців, дрозифіли гомогаметна стать жіноча, гетерогаметна – чоловіча, у птахів і метеликів, навпаки, гомогаметна – чоловіча, гетерогаметна – жіноча.

Успадкування, зчеплене із статтю. У людини ознаки, які успадковуються через Y-хромосому, можуть бути тільки в осіб чоловічої статі, а успадковані через X-хромосому – в осіб як однієї, так і іншої статі. Особи жіночої статі може бути як гомо-, так і гетерозиготною за генами, які локалізовані у X-хромосомі, а рецесивні алелі генів у неї проявляються тільки у гомозиготному стані. Оскільки в осіб чоловічої статі тільки одна X-хромосома, всі локалізовані у ній гени, навіть рецесивні, проявляються у фенотипі – організм *гемізиготний*. У людини деякі патологічні стани успадковуються зчеплено зі статтю. До них належить гемофілія (знижена швидкість зсідання крові), що зумовлює підвищену кровотечу. Алель гена, який контролює нормальне зсідання крові (H) і його алельна пара “ген гемофілії” (h) знаходяться у X-хромосомі і перший домінує над другим. Запис генотипу жінки гетерозиготної за цією ознакою матиме вигляд $X^H X^h$ – така жінка матиме нормальний процес зсідання крові, але вона є носієм цієї вади. У чоловіків лише одна X-хромосома. Отже, якщо у нього в X-хромосомі знаходиться алель H, він буде мати нормальний процес зсідання крові. Якщо ж X-хромосома чоловіка має алель h, то він буде хворіти на

гемофілію: Y-хромосома не несе генів, які визначають механізм зсідання крові. Аналогічним чином успадковується дальтонізм, тобто така аномалія зору, коли людина не розрізняє кольорів, найчастіше червоний від зеленого.

Основні положення хромосомної теорії спадковості. Закономірності, які встановлені школою Моргана, а потім підтверджені і поглиблені на численних об'єктах, відомі під загальною назвою хромосомної теорії спадковості. Основні її положення такі:

- ✓ *Гени знаходяться у хромосомах.*
- ✓ *Кожний ген у хромосомі займає певне місце локус. Гени у хромосомах розташовані лінійно.*
- ✓ *Між гомологічними хромосомами може відбуватися обмін алелями гена.*
- ✓ *Відстань між генами у хромосомі пропорційна відсоткові кросинговеру між ними.*
- ✓ *Під час мейозу, який відбувається лише при утворенні гамет, диплоїдне число хромосом зменшується вдвічі.*
- ✓ *Між генами гомологічних батьківських і материнських груп зчеплення можуть відбуватися зміни завдяки кросинговеру.*
- ✓ *Сила зчеплення між генами обернено пропорційна відстані між ними. Відстань між генами вимірюється у відсотках кросинговеру. Один відсоток кросинговеру відповідає одній морганіді.*
- ✓ *Кожний біологічний вид характеризується специфічним набором хромосом – каріотипом.*

МЕТОДИ ПСИХОГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ

Основні поняття теми: фенотипова дисперсія, коефіцієнт спадковості, компонент генотипу, компонент середовища, взаємодія генотип-середовище, пасивна кореляція, реактивна кореляція, активна кореляція, конкордантність, дискордантність, типи кореляції, генотиповий компонент, генофонд, вид, популяція, частота генотипу, частота фенотипу, поліморфність, близнюки, сибси, монозиготні близнюки, дизиготні близнюки, родовід, генетичне дерево, пробанд, біологічні батьки.

Методи психогенетичних досліджень

У 70-ті рр. XX ст. теоретичні й статистичні методи генетичних досліджень почали застосовувати для аналізу поведінки людини. Основний підхід, реалізований у психогенетичних дослідженнях, у найбільш узагальненому вигляді можна подати в такий спосіб: у родичів різного ступеня генетичної подібності вимірюють певну психологічну змінну, після чого проводять аналітичне розкладання дисперсії досліджуваної ознаки на складові. Розкладаючи фенотипову дисперсію, застосовують методи генетики кількісних ознак (біометричної генетики), основи яких було закладено в класичній праці Р. Фішера, присвяченій спадковості показників зросту в людини. У 2001 р. відомий психогенетик сучасності Р. Пломін назвав сучасну генетику поведінки «геномікою поведінки».

Встановлено, що більшість психологічних і психофізіологічних характеристик людини мають певний спадковий компонент, який бере участь у формуванні всього різноманіття поведінки людини. На сучасному етапі активно проводяться пошуки генетичних маркерів, пов'язаних з поведінкою людини. Для вивчення спадкових ознак у людини використовують такі методи: генеалогічний та метод усиновлених дітей; метод сибсів, метод близнюків та його різновидності; цитогенетичний; біохімічний; молекулярно-генетичний; популяційний, методи оцінювання генетичної дисперсії, методи медико-генетичного консультування тощо.

Основною метою психогенетичних досліджень є визначення ролі факторів спадковості та довкілля у формуванні індивідуальних відмінностей за психологічними і психофізіологічними ознаками. Тобто, визначити мінливість ознаки у фенотипі для певної популяції і залежність її прояву від генетичних факторів і факторів довкілля.

Фенотиповий прояв V_P ознаки в популяції X_i визначається його середнім значенням і дисперсією.

$$V_P = \frac{\sum(X_i - X)^2}{N - 1}$$

де: V_P – фенотипова дисперсія ознаки; X_i – значення ознаки у i -го члена популяції; X – середнє значення ознаки популяції; N – кількість індивідів у популяції, яку вивчають.

Загальну *фенотипову дисперсію* (V_P) поділяють на компоненти. Частина зміни ознаки в популяції, яку спостерігають, пов'язана з різними генотипами. Цю частину мінливості позначають як *генотипову дисперсію* (V_G). Іншу частину мінливості – пов'язану з дією факторів довкілля – *дисперсією середовища* (V_E). Отже, **фенотипова дисперсія** V_P : $V_P = V_G + V_E$.

Для визначення вмісту генотипової дисперсії в фенотиповій мінливості застосовують поняття *успадкування*, яке характеризує ступінь обумовленості фенотипової мінливості певної ознаки в популяції генотиповими відмінностями між організмами. Коефіцієнт наслідування показує, яка частина мінливості фенотипів пов'язана з мінливістю генотипів:

$$h^2 = V_G / V_P$$

де: V_P – фенотипова дисперсія ознаки; V_G – генотипові дисперсія ознаки; h^2 – коефіцієнт наслідування, який може мати значення від 0 до 1.

Дисперсії можна складати за умови, якщо між ними відсутня кореляція, а якщо вона наявна, в такому випадку додають такі компоненти:

$V_P = V_G + V_E + 2Cov_{GE} + V_{GE} + \mu + V_M$, де: Cov_{GE} – кореляція генотип-середовище; V_{GE} – взаємодія генотип-середовище; μ – асортативність шлюбів; V_M – дисперсія виміру.

Фенотипову кореляцію вираховують, використовуючи формулу Пірсона

$$r = \frac{\frac{1}{N-1} \sum (x_i - \bar{x})(y_i - \bar{y})}{\sqrt{\left[\frac{1}{N-1} \sum (x_i - \bar{x})^2 \right] \left[\frac{1}{N-1} \sum (y_i - \bar{y})^2 \right]}}, \text{ де:}$$

N – кількість досліджуваних; $\bar{x}$ – середнє за усіма значеннями x_i ;

$\bar{y}$ – середнє за усіма значеннями y_i ; $x_i - i$ – вимірювання першої ознаки;

$y_i - i$ – вимірювання другої ознаки.

Генотиповий компонент складається з декількох компонентів, які відображають різні типи взаємодії генів: *простий варіант суми ефектів генів; епістатична взаємодія (епістаз); домінантний тип взаємодії генів.*

На генотипову дисперсію впливають такі фактори: *мутації, які її підсилюють; селекція, яка відбувається внаслідок природного добору; дрейф генів, які її зменшують.* Компонент середовища складається з двох складових: $V_E = V_S + V_{NS}$, де:

V_S – вплив середовища (виховання, рівень інтелекту, достаток сім'ї, тобто те, що в однаковій мірі впливає на родичів);

V_{NS} – індивідуальне середовище, це неоднакові вчинки членів сім'ї, які виховуються разом.

Взаємодія «генотип–середовище» (V_{GE}) проявляється в тому, що середовище по-різному впливає на організми з різним генотипом. Наприклад, дослідження алкоголізму або девіантної поведінки свідчить на наявність генетично обумовленої схильності по відношенню до звичайного впливу довкілля; зв'язок між присутністю в генотипі алеля *ApoE ε-4* (варіант гена аполіпротеїна E) і ризиком хвороби Альцгеймера. Наявність алеля призводить до збільшення ризику захворювання в 2 рази. У випадку, якщо алель відсутній, то травма голови не збільшує ризик появи захворювання.

Наявність алеля і травма голови збільшують ризик захворювання на хворобу Альцгеймера у 10 разів.

Відомо три **типи кореляції генотип–середовище** (r_{GE}): *пасивна, реактивна і активна*.

При **пасивній кореляції** (мова йде про «наслідування» середовища у відповідність із спадковістю) дитина отримує від батьків не тільки генотип, але і середовище, в якому виховується, і яке може впливати на розвиток його спадкових схильностей. У випадку **реактивної кореляції**, фактори довкілля певним чином реагують на прояв властивостей, які пов'язані з генетичними особливостями людини. Наприклад, батьки можуть виявити математичні або музичні здібності дитини, і відповідно, сприяти їх розвитку. **Активна кореляція** пов'язана з тим, що людина з певним генотипом може створювати для себе відповідне навколишнє середовище. Під час лонгitudinalних досліджень спостерігаються залежність між поведінкою дітей і впливом середовища в дорослому віці щодо прояву певних ознак. Людина під час свого розвитку весь час здійснює вибір, який визначає характер впливу середовища і його розвиток. Схильність до певних здібностей визначається також генетично, як наслідок між генетичними задатками і кінцевим результатом – особливостями поведінки, спостерігається складний процес взаємовпливу генотипу і факторів довкілля.

Методи вивчення спадковості у людини. Для вивчення спадкових ознак у людини використовують **біохімічні, морфологічні, імунологічні, електрофізіологічні методи**. Під час розв'язання генетичних завдань використовують такі методи: **цитогенетичний, біохімічний, генеалогічний, популяційно-статистичний, генетико-соматичних клітин** та ін. Відомо, що антропогенетика вдало поєднує як традиційні, так і сучасні методи цитогенетики, біохімії та інших наук.

Генеалогічний метод дозволяє вивчати спадковість людини за допомогою родоводів. Генеалогія – це наука про родовід людини. Вперше метод був запропонований та введений в обіг Ф. Гальтоном (XIX ст.). Він

ґрунтується на простеженні будь-якої ознаки у ряді поколінь з вказівкою родинних зв'язків між членами родоводу. Основний метод генетичного аналізу у людини полягає в складанні і вивченні родоводу. В основі цього методу покладено обстеження членів родини, складання та аналіз родоводів. Це найбільш універсальний метод вивчення спадковості людини, який використовується якщо є підозра на спадкову патологію і дозволяє встановити:

- ✓ спадковий характер ознаки;
- ✓ тип успадкування і пенетрантність алеля;
- ✓ характер зчеплення генів і картування хромосом;
- ✓ інтенсивність мутаційного процесу;
- ✓ розшаровування механізмів взаємодії генів.

Генеалогічний метод дає можливість обійти труднощі, які виникають у зв'язку з неможливістю схрещувань і малою чисельністю дітей у сім'ях. Даний метод вивчає закономірності передачі спадкових ознак індивіда у ряду послідовних поколінь, тип успадкування, його моногенність чи полігенність. Як правило, генеалогічний метод є відправною точкою медико-генетичного консультування і використовується не тільки для діагностики, але й з прогнозованою метою. Застосування генеалогічного методу дозволило встановити характер успадкування таких захворювань як гемофілія, брахідактилія, ахондроплазія тощо. Він широко використовується для уточнення генетичної природи патологічного стану і при складанні прогнозу здоров'я нащадків. Під час складання родовідних таблиць користуються умовними позначеннями, запропонованими у 1931 р. Г. Юстом. Потім роблять графічні зображення родоводу; для складання схеми прийняті стандартні символи. *Мета генеалогічного аналізу полягає у встановленні генетичних закономірностей.* На відміну від інших методів, генеалогічне обстеження повинно завершуватись генетичним аналізом його результатів. Аналіз родоводу дає можливість дійти висновку щодо спадкового характеру ознаки (спадкова чи ні), типу успадкування

(аутосомно-домінантний, аутосомно-рецесивний або зчеплений зі статтю), зиготності пробанда (гомо- або гетерозиготний), ступеня пенетрантності й експресивності. Збирання даних починається з *пробанда*. Ним може бути хвора або здорова людина – носій якої-небудь ознаки або особа, яка звернулась за порадою до лікаря-генетика. Збирання даних продовжується з *сибсів*. Звичайно родовід складається за однією або кількома ознаками. Метод включає два етапи: збір відомостей про сім'ю і генеалогічний аналіз. Складання родоводу порівняно проста справа, проте при уявній доступності і простоті цей метод потребує значної ретельності, вміння вірно ставити запитання, високої кваліфікації лікаря. Генеалогічний метод є основною зв'язуючою ланкою між теоретичною генетикою людини і застосуванням її досягнень у медичній практиці. Хоч генеалогічний метод є одним із найдавніших, його можливості використовуються не у повну міру через те, що широко використовуються нові, більш досконалі методи аналізу фенотипу, виявлення гетерозиготних носіїв, обліку впливу факторів середовища тощо.

Для складання родоводу проводять короткі записи про кожного члена родоводу з точною вказівкою його спорідненості у відношенні до пробанда. Генеалогічний метод тим інформативніший, чим більше є достовірних відомостей про здоров'я родичів хворого.

Аналіз великого родоводу. Варто вказати, що великі родоводи, до складу яких входять декілька поколінь та велика кількість членів сімей є досить зручними щодо аналізу якісних ознак. Проглядаючи родовід, в першу чергу звертають увагу на те, як розподіляється в родоводі досліджувана ознака, тобто в кожному поколінні зустрічаються пропуски щодо певних ознак, які притаманні тільки представникам однієї статі, рідше – двом статям, тобто тому, хто з дітей (син (и) чи донька (и)) успадкує певні ознаки.

Якщо ж ознака в родоводі зустрічається з однаковою частотою у чоловіків та жінок, припускають, що вона контролюється аутосомними генами. У випадку, якщо ознака передається без пропусків, і дитина з певною

ознакою народжується в сім'ї, у якій для одного з батьків наявна ця ознака, таку ознаку називають *домінантною*. Якщо ознака успадковується з пропусками в поколіннях, вважають, що вона контролюється *рецесивним геном*. У випадку, якщо ознаки зустрічаються тільки у представників однієї статі, зазвичай у чоловіків, вважають, що гени, які його контролюють, локалізовані в *статевій хромосомі*. Доказом того, що ознаки перебувають під контролем аутосомного гена є успадкування між дітьми ознак як від матері, так і від батька. Відомо, що батько не зможе передати сину ген, який локалізований в X-хромосомі, отже успадкування певних ознак від батька до сина не підтверджує гіпотезу про його зчеплення з X-хромосомою. Отже, батько не зможе передати доньці ознаки, які перебувають під контролем Y-хромосом. Батько також не в змозі передати певні ознаки дітям, оскільки вони перебувають під контролем мітохондріальних генів, тому саме передача відповідних ознак дітям свідчить про його зчеплення з ядерними генами.

Аналіз малочисельного родоводу. Сучасні дослідники на сьогодні в своєму науковому арсеналі в основному використовують інформацію щодо опису невеликих родоводів. Найчастіше для аналізу вони використовують матеріали, результати яких в основному сумуються та оцінюють їх, використовуючи сегрегаційний аналіз. Завдяки йому, вчені перевіряють гіпотезу моногенної домінантної природи ознаки. Перевірку гіпотези щодо моногенно-рецесивного походження ознаки провести досить складно, оскільки виникають певні труднощі та неточності, які насамперед викликані особливостями відбору генеалогічного матеріалу. Наприклад, у випадку, коли до шлюбу вступають чоловік та дружина гетерозиготні за декількома ознаками (моно-, ди-, полі-). Теоретично відомо, що від такого шлюбу варто очікувати 75 % особин з домінантними ознаками (як гомозиготна та дві – гетерозиготні) та 25 % – з рецесивними (гомозиготними) ознаками тощо. Однак, якщо в досліджуваній сім'ї одна дитина чи двоє, серед них не завжди вдається зустріти прояви рецесивних ознак – така картина сьогодні часто зустрічається в українських сім'ях. При таких вибірках формується

відповідна похибка і генетичні показники не відповідають істинній точності. Для цього сучасні психогенетики щоб врахувати похибку, пов'язану з особливостями збору матеріалу, сегрегаційні частоти (SF) розраховують за формулою Вайнберга:

$$SF = A - N / T - N, \quad \text{де:}$$

N – кількість сімей даного типу;

T – загальна кількість дітей у сім'ях даного типу з урахуванням пробанда;

A – кількість дітей у сім'ї з урахуванням пробанда;

SF – сегрегаційна частота ознаки.

Сегрегаційну частоту ознаки порівнюють з теоретично очікуваною, використовуючи статистичний критерій Стюдента t:

$$t = (SF - SF_{\text{теор}}) / S_{SF}, \quad \text{де:}$$

SF – сегрегаційна емпірична частота ознаки;

$SF_{\text{теор}}$ – теоретично очікувана сегрегаційна частота ознаки;

S_{SF} – теоретична помилка.

Компонентний аналіз. Загалом генетична основа багатьох ознак є досить складною. Для генетичної характеристики в генетиці та психогенетиці використовують *показник спадковості (у відсотках, %)* – це математична величина, яка показує, яка саме частина внутрішньо групового фенотипового різноманіття визначається генетичними відмінностями між індивідуумами. Показник спадковості вираховують за допомогою формули:

$$P = G + E, \quad \text{де:}$$

P – фенотипове різноманіття в групі;

G – генетичний (генотиповий) компонент;

E – фенотиповий (середовищний) компонент.

Фенотипові моделі. В генетичному аналізі ознаки поділяють на:

- ✓ *альтернативні* (стать, група крові та резус фактор);
- ✓ *безперервні* (ріст, вага, артеріальний тиск, рівень інтелекту та інші ознаки, які можна виразити кількісно);
- ✓ *квазінеперервні* (хронічні та психічні хвороби);

✓ *квазіальтернативні* (рівень інтелекту, який виражений в балах IQ від 80 до 125 балів, індивіди з нормальним хромосомним набором, хворі з синдромом Дауна з IQ від 40 до 70 балів).

Метод генетичних маркерів. В якості маркерів вибирають структури відомої генетичної природи: білки, хромосомні варіанти, поліморфізм ДНК, моногенні морфологічні ознаки, які перебувають під контролем повністю пенетрантних генів. Використання маркерів дає змогу розв'язувати різного роду проблеми, тобто підтверджують спадкову природу ознаки, та встановити його генетичну гетерогенність (наприклад, маркером синдрому Дауна є 21 хромосома).

Материнський ефект – вплив материнського організму на плід в період внутрішньоутробного розвитку. Він проявляється при порівнянні дітей в сім'ях, в яких матері є монозиготними близнюками (МБ), з сім'ями, в яких монозиготними близнюками є батьки (чоловіки). Такі діти є вільними братами і сестрами, оскільки їх батько чи мати є генетично ідентичними. У цих дітей стільки ж загальних генів, скільки у вільних братів та сестер, – близько 25 %. Якщо схожість дітей в родині, в якій мати є МБ, у порівнянні з схожістю дітей з сімей, де МБ є батько, тоді це свідчить про наявність материнського ефекту.

В психогенетичних дослідженнях у різних модифікаціях використовують три основні методи: *близнюків; прийомних дітей; сімейний*.

Р. Кеттеллом розроблено *метод аналізу множинної абстрактної дисперсії (MAVA)*, який забезпечує отримання максимуму надійної інформації при розкладанні фенотипової дисперсії. Цей метод вимагає обстеження 8 типів родин (до 2500 пар дітей): *монозиготні близнюки, виховані разом; монозиготні близнюки, виховані окремо; сибси, виховані разом; сибси, виховані окремо; напівсибси, виховані разом; напівсибси, виховані окремо; неродичі, виховані в одній родині; неродичі, виховані окремо*.

Частота народження близнюків. Народження близнюків двадцять років тому вважали рідкісним явищем. На кожні сто поодинокі народжених дітей народжується одна двійня, на сотню двієнь – одна трійня, на сотню трієнь – одна четверня тощо. Демографи розраховували, що *на Землі проживає близько 50 млн пар близнюків*. Приблизно одну третину всіх близнюків складають однайцеві, а дві третини – двояйцеві близнюки. Кількість монозиготних близнюків у різних регіонах земної кулі величина відносно постійна, з невеликими коливаннями. Так, в середньому в США серед кожних 60 пологів виявляють одні пологи щодо двієнь. За останні п'ять років в США кількість двієнь зросла на 28 000. В багатьох країнах світу також реєструють зростання кількості випадків щодо появи багатоплідних вагітностей. Наприклад, в Італії – 0,37 %, в Данії – 0,38, в Японії – 0,40, в США – 0,39, в Австралії – 0,38 % відповідно. Із наведених даних видно, що фактори, які впливають на появу однайцевих близнюків майже не залежать від умов довкілля. Частота народження дизиготних близнюків у різних країнах має значні коливання. Наприклад, в Данії – 1,02 %, в Італії – 0,86, в США – 0,61, в Австралії – 0,77, в Японії – 0,23, в Південній Африці – 2,23 % відповідно. Таким чином, якщо в Японії на 10 000 народжень близнюків припадає 23 пари двояйцевих, то в Південній Африці – 223. Причини такої різниці невідомі, проте цей факт свідчить про вплив факторів довкілля. Більшість біологів, лікарів та вчених таке зростання пов'язують з використанням фармпрепаратів для підвищення ймовірності завагітніти жінкам, які страждають на безпліддя. Крім того, альтернативні репродуктивні технології також сприяють зростанню ризику багатоплідної вагітності (наприклад, пересадка одночасно декількох ембріонів після *in vitro* запліднення).

Частоту народження монозиготних (МБ) та дизиготних близнюків (ДБ) виражають близнюковим коефіцієнтом, тобто вираховують кількість близнюкових пар на 1000 пологів.

Для ДБ цей *коефіцієнт дизиготності* (d) вираховують за формулою:

$d=2u/1000N$, де:

u – кількість різностатевих близнюкових пар;

N – загальна кількість вивчених пологів.

Для МБ цей коефіцієнт монозиготності (m) вираховують за формулою:

$m=(L-2u)/1000N$, де:

L – загальна кількість близнюкових пар серед вивчених пологів;

u – кількість різностатевих близнюкових пар;

N – загальна кількість серед вивчених пологів.

Тестом на репрезентативність вибірки є співвідношення моно- та дизиготних близнюків, що має відповідати відповідному співвідношенню в популяції. В будь-якій популяції ще до етапу діагностики легко визначити очікуване співвідношення моно- та дизиготних пар виходячи з принципу В. Вайнберга.

Метод близнюків – один з найбільш ранніх методів вивчення генетики людини, який був запропонований у 1876 р. англійським антропологом і психологом Ф. Гальтоном. Він виділив серед близнюків дві групи: однайцеві (монозиготні) і двояйцеві (дизиготні). *Встановлено, що в середньому на кожні 100 пологів припадає одне народження близнюків.*

Монозиготні близнюки (МБ) розвиваються із роз'єднаних бластомерів, які утворилися після дроблення однієї заплідненої яйцеклітини, і отже, мають однаковий генотип. МБ при нормальному ембріональному розвитку завжди однієї статі. У більшості випадків, у них є одна плацента, проте не завжди можна зробити висновок про зиготність близнюків на підставі наявності однієї чи двох плацент. Якщо розподіл відбувається протягом перших п'яти днів після запліднення, то кожний зародок буде мати власну плідну оболонку і плаценту. Цей варіант зустрічається приблизно у 25 % однайцевих близнюків. Якщо розщеплення відбувається на стадії морули (5–12-й день), тоді однайцеві близнюки матимуть одну плаценту. Якщо ж процес розщеплення запізнюється і відбувається після 13–15-го дня, то найчастіше повного роз'єднання монозиготних близнюків не відбувається і виникають

різні вади. Раніше, використовуючи цей метод, проводили порівняння близнюків за зовнішніми морфологічними ознаками: колір волосся, очей, пігментація шкіри, форма носа, очей, губ, вушних раковин, візерунки пальців тощо, які спадково обумовлені. Якщо досліджувана ознака проявляється у обох близнюків пари, то вони **конкордантні**. **Конкордантність** – відсоток подібності у близнюків за досліджуваною ознакою, відповідно відсутність такої ознаки пов'язують з дискордантністю. Для точного визначення зиготності, крім морфологічних ознак, використовують дослідження груп крові (за системою *ABO*, *Rh*, *MN*) і білків плазми крові. Проте, за наявності генокопій існує можливість появи іншого типу дискордантності. Генетичні фактори, в даному випадку, не відіграють значної ролі, однак у одного з близнюків виникає генокопія і ця пара, таким чином, може бути прикладом дискордантності. Ознаки можуть виникати як наслідок певного генотипу, так і впливу факторів довкілля. Для встановлення ролі не генетичних факторів, природи конкордантності і дискордантності рекомендують використовувати метод сімей близнюків. У випадку, коли мова йде про хвороби, порівнюють показники захворюваності у родичів конкордантних і дискордантних пар близнюків. Запропонований метод також використовують для з'ясування материнського ефекту, тобто впливу матері на фенотип нащадків. В основі даного явища лежить цитоплазматична спадковість. Мітохондріальні хвороби успадковуються з цитоплазмою яйцеклітини в зиготі. Кількість ДНК в мітохондріях є незначною, однак для деяких ознак є досить важливою та має певне значення.

Метод близнюків використовується у генетиці людини для оцінки впливу спадковості і факторів довкілля на розвиток нормальної або патологічної ознаки. Оскільки у монозиготних близнюків однакові генотипи, то наявні відмінності можуть бути викликані впливом факторів довкілля в період як внутрішньоутробного розвитку, так і після народження під час формування організму. Якщо ж ознака формується під впливом факторів довкілля, то різниця (дискордантність) між монозиготами і дизиготами буде

незначною. Якщо ознака залежить від генотипу, то схожість між монозиготами буде більшою у порівнянні з дизиготами. За цим принципом була встановлена генетична схильність до різних хвороб. Відомо, що деякі інфекційні хвороби (поліомієліт, туберкульоз) хоч і викликаються факторами вірусної або бактеріальної природи, однак прояв захворювання буде залежати від спадкової схильності. Для оцінки ролі спадковості у розвитку тієї чи іншої ознаки проводять розрахунки за формулою:

$$H = 100 - \frac{\% \text{ подібності МБ} - \% \text{ подібності ДБ}}{\% \text{ подібності ДБ}}$$

де: H - коефіцієнт спадковості, МБ – моно- і ДБ - дизиготні близнюки.

При H, що дорівнює одиниці, ознака визначається спадковим компонентом; при H, що дорівнює нулю, значну роль відіграє вплив довкілля. Коефіцієнт, який близький до 0,5, свідчить про однаковий вплив як спадковості, так і факторів довкілля щодо прояву ознаки. Дизиготні близнюки (ДБ) з генетичної точки зору також є близькими, як звичайні діти одних і тих же батьків, в яких загальними є близько 50 % генів. На відміну від МБ, ДБ можуть бути різностатевими. Загалом, можуть зустрічатися ДБ вільних братів і сестер, які мають тільки 25 % загальних генів. Якщо в період овуляції жінка вступала в статеві зв'язки з різними партнерами, в такому випадку яйцеклітини можуть бути заплідненими сперматозоїдами різних батьків. Такі випадки зустрічаються досить рідко в процесі судових експертиз щодо визначення батьківства, і такі близнюкові пари мають різних батьків. Дизиготні близнюки виникають внаслідок одночасного запліднення двох чи більше яйцеклітин. Це може відбутися завдяки одночасному утворенню двох яйцеклітин у двох фолікулах, або внаслідок того, що друге редукційне тільце такого ж розміру, як і нормальне яйце. ДБ – сибси (брати чи сестри), але народились в один час і вони мають 50% загальних генів. МБ завжди однієї статі, а ДБ можуть бути як однієї статі, так і різностатевими. Якщо близнюки різностатеві, то, природно, вони дизиготні, якщо ж однієї статі, то

диференціювати монозиготних і дизиготних близнюків досить важко. Двойцевих близнюків частіше народжують жінки у віці 40 – 45 років, а також жінки, які пройшли лікування гонадотропними гормонами. Схильність до народження таких близнюків передається за материнською лінією. З генетичної точки зору, МБ повністю ідентичні. Частота народження МБ становить близько 4 випадків на 1000, і цей показник є досить стабільним у різних популяціях.

Одним з варіантів цього методу є *метод розлучених близнюків*, що *дозволяє відокремити генотипову подібність від фенотипової*. У випадку, коли між МБ реєструються певні відмінності у фенотипі, то вони можуть бути пов'язані з різним впливом факторів довкілля (оскільки генотипи їх абсолютно ідентичні). Саме ця обставина дає можливість виявити вплив факторів довкілля, від яких залежить прояв досліджуваних особливостей у фенотипі. При використанні даного методу порівнюють подібність МБ, які зростали разом, з близнюками, розлученими після народження, або в різних умовах проживання. Метод дає можливість насамперед оцінити вплив різних умов середовища на однакові генотипи. Слід зауважити, що підбір таких пар є досить складним, оскільки повне розлучення близнюків в суспільстві зустрічається досить рідко. Суть методу розлучених монозиготних близнят (МБ) полягає в дослідженні членів монозиготних пар (МЗ-пар), що були розлучені в ранньому дитинстві і виросли в різних умовах. Інформацію про найбільшу кількість груп зібрали Х. Ньюмен з колегами, Д. Шилдс, Н. Жуел-Нільсон. Дослідження цих пар доповнюють зіставленням з внутріпарною схожістю МБ, що спільно виросли, а також ДБ, сибсів. Доведено, що розлучені МБ за низкою ознак, зокрема і психологічних, виявляють внутріпарну подібність, хоч і дещо меншу, ніж МЗ, які виросли разом, але більшу, ніж ДБ (що теж виросли разом). При цьому важливо об'єктивно оцінити відмінності умов середовища, в яких виховували близнят однієї пари.

Датський психогенетик Н. Жуел-Нільсон, досліджуючи 12 пар розлучених монозиготних близнюків, продемонстрував усі ступені внутріпарної подібності – від високої в експресивних рисах (міміці, голосі, ході і т. п.) до дуже малої у вузькоспеціалізованих (стилі міжособистісної взаємодії, інтереси, тощо). Це дослідження – зразок детального психологічного аналізу. Наближене до вказаного методу вивчення дорослих близнюків, що тривалий час живуть нарізно, мають різні професії, різний життєвий досвід тощо.

Автором *методу близнюкової пари*, який полягає у вивченні специфіки психологічних стосунків близнюків, є французький психолог Р. Заззо (1910-1961). Він довів, що близнюкова пара часто утворює свій мікросвіт, який характеризується певними особливостями внутрішніх взаємин і відносин із зовнішнім світом. Ці особливості помітно позначаються на психологічній індивідуальності кожного члена пари. Про відставання близнюків однієї пари у мовному розвитку, спричинене їх "замкнутістю один на одному", свідчать і інші дослідники. Такі дослідження допомагають глибше з'ясувати основний постулат близнюкового методу – про однаковість зовнішніх впливів для МБ- і ДБ-пар і для кожного близнюка однієї пари тощо. Дослідження уточнюють, що більша подібність МБ порівняно з ДБ у деяких випадках може пояснюватися не їх генетичною ідентичністю, а особливими умовами середовища, сформованого всередині пари. Отже, у цих випадках робити висновок про спадкову обумовленість ознаки не можна.

Іншим варіантом методу близнюків є *метод близнюкових сімей*. Фактично мова йде про суміщення близнюкового та сімейного методів дослідження. Такий різновид досліджень дозволяє вивчати генокопії, тобто, неспадкові зміни фенотипу організму, при яких у фенотипі, внаслідок впливу факторів довкілля розвиваються ознаки, які пов'язані з певним геном або набором генів. Наявність генокопій ускладнює аналіз, оскільки одна і та ж ознака може проявлятися як наслідок визначеного генотипу, а також, виникати в результаті специфічної дії зовнішнього середовища. При

близнюковому аналізі випадки дискордантності обумовлені будь-якими чинниками довкілля. У випадку, коли спостерігається генетична схильність, проте вплив факторів довкілля не дозволяє їй проявитися, і як наслідок, один з близнюків хворіє, а інший ні.

Для визначення впливу різних чинників довкілля на розвиток тієї чи іншої ознаки в експериментальних дослідженнях використовують метод **контрольних близнюків**. В експериментальну та контрольну групи входять по одному з близнюків з кожної пари. Якщо ж один з близнюків з кожної пари піддається дії впливу певного фактору, а інший є контролем, в такому випадку можна оцінити вплив фактору на мінливість ознаки. **Метод контрольного близнюка (метод близнюка-свідка, взаємоконтролю близнюків, контролю за партнером)** запропонував американський Арнольд-Луїс Гезелл (1880-1961). Для експериментів добирали особливо схожі МЗ-пари, а потім у кожній парі одного близнюка піддавали певним зовнішнім впливам (наприклад, тренували певну функцію), а другого - ні. При цьому другий близнюк був ідеальною "контрольною групою".

Отже, у пре- і постнатальних середовищних умовах розвитку близнюків виокремлюють чинники, які роблять середовище МБ внутріпарно більш схожим, ніж у ДБ, підвищуючи подібність МБ за рахунок негенетичних впливів, а отже, призводять до помилкового завищення оцінок успадкованості.

Метод усиновлених дітей дозволяє з'ясувати, що найбільше впливає на розвиток ознак – генетична схильність чи дія факторів довкілля. В основі методу є порівняння схожості з біологічними та всиновленими батьками. Схожість з біологічними батьками пояснюється генетичним впливом, схожість з усиновленими – дією факторів довкілля. Отже, метод близнюків використовують для перевірки ефективності терапевтичних заходів при різних захворюваннях, а також при вивченні експресивності і пенетрантності генів, які спричиняють спадкові хвороби. Цей метод дає цінну інформацію

при вивченні морфологічних і фізіологічних ознак, ролі генотипу і модифікації у формуванні обміну речовин у людини тощо.

Цитогенетичний метод полягає у дослідженні структури і кількості хромосом у клітинах людського організму. Принципи цитогенетичних досліджень були сформовані у 20 – 30-х рр. ХХ століття на класичному об'єкті генетики – дрізофілі та деяких рослинах. Цитогенетичний метод (метод хромосомного аналізу) дозволяє записувати діагноз спадкового захворювання у вигляді каріотипічної формули. Хромосомний набір людини містить велику кількість хромосом, основні відомості про які можна отримати при вивченні їх в метафазі мітозу і профазі – метафазі мейозу. Клітини людини для прямого хромосомного аналізу отримують шляхом біопсії кісткового мозку і гонад, або непрямим методом – шляхом культивування клітин периферичної крові (лімфоцити), коли отримують значну кількість метафаз. *Цитогенетичний метод використовують для:* вивчення каріотипів організмів; уточнення числа хромосомних наборів, кількості і морфології хромосом для діагностики хромосомних хвороб; складання карт хромосом; вивчення геномного і хромосомного мутаційного процесу; вивчення хромосомного поліморфізму в людських популяціях. До стандартних цитогенетичних методів відносять: ФТА – культивування лімфоцитів; диференційне забарвлення хромосом; NOR – фарбування ядерцеутворюючих ділянок акроцентричних хромосом.

Біохімічні методи. Біохімічні методи використовуються для діагностики хвороб обміну речовин, причиною яких є зміни активності окремих ферментів. Відомо понад 1 000 спадкових захворювань обумовлених дефектами обміну речовин. За допомогою біохімічних методів відкрито близько 5 000 молекулярних хвороб, які є наслідком прояву мутантних генів. При різних типах захворювання вдається, або визначити сам аномальний білок – фермент або проміжні продукти обміну. Спадкові дефекти обміну речовин біохімічно можуть бути діагностовані за допомогою визначення структури аномального білка (структурних білків або ферментів, таких, як

аномальні гемоглобіни, несправжня холінестераза); визначення проміжних продуктів обміну, які з'являються внаслідок генетичного блоку прямої реакції обміну. Це найбільш поширений метод діагностики різних ензимопатій. Згідно з класифікацією ВООЗ спадкові дефекти обміну поділяються на порушення: амінокислотного обміну; вуглеводного обміну; ліпідного обміну; стероїдного обміну; пуринового і піримідинового обмінів; аномалії обміну металів; обмін речовин в еритроцитах і порушення їх обміну та ін. Для вивчення ферментативних порушень використовують методи ензимології. Важливе значення мають не тільки кількісні зміни активності фермента, але і якісні відмінності у функціонуванні нормального та зміненого фермента. Біохімічні методи використовують у випадку підозри на спадкові хвороби обміну речовин та інші форми з точно встановленим дефектом. Біохімічні методи дозволяють виявити нестачу певних сполук або надлишок їх попередників. До них відносять перш за все хроматографічні методи (хроматографія на папері, іонообмінних смолах, у тонких шарах, газорідина хроматографія, методи електрофорезу, імуноелектрофорезу та інші). Біохімічні методи використовують для діагностики гетерозиготних станів у дорослих та в медико-генетичному консультуванні для встановлення ризику народження хворої дитини. Раніше вдавалося діагностувати близько 10–15 гетерозиготних станів, сьогодні – понад 200. Виявлення гетерозиготних носіїв будь-якого захворювання можливо шляхом використання біохімічних тестів (фенілаланін – для виявлення фенілкетонурії, цукру – для виявлення цукрового діабету), мікроскопічного дослідження клітин крові і тканин, визначення активності ферменту, зміненого внаслідок мутагенних факторів фізичного, хімічного чи біологічного походження.

Відомо, що захворювання, викликані порушенням обміну речовин, складають значну частину спадкової патології (фенілкетонурія, галактоземія, алкаптонурія, альбінізм). Так, гетерозиготні носії фенілкетонурії реагують на введення фенілаланіна у високих концентраціях амінокислоти в плазмі,

порівняно з нормальними гомозиготами (хвороба обумовлена рецесивним алелем). Відомо, що серед здорових людей завжди зустрічається значна кількість носіїв патологічного гена. Незважаючи на те, що такі люди ззовні виглядають здоровими, однак ймовірність появи захворювань у їхніх дітей завжди існує. В зв'язку з цим, виявлення гетерозиготного носія – одне з важливих завдань медичної генетики. Наприклад, якщо в шлюб вступають гетерозиготні носії будь-якого захворювання, ризик появи хворої дитини в такій сім'ї становить 25 %. Можливість зустрічі двох носіїв однакового патологічного гена є високою, у випадку, коли до шлюбу вступають родичі, оскільки вони можуть успадкувати один і той же рецесивний ген від свого загального предка. Виявити гетерозиготного носія у жінки можливо у випадках, якщо: її батько має схильність до спадкових хвороб; у жінки народилися хворі сини; жінка має хворого брата чи братів; у двох доньок жінки народилися хворі сини чи один син; у здорових батьків народився хворий син, а у матері в родоводі зустрічаються хворі чоловіки.

Молекулярно-генетичні методи. Метод поліморфізму конформації одониткової ДНК використовують для аналізу: мутацій в певних нуклеотидних послідовностях людини, мікроорганізмів та їх асоціацій, ризосферних асоціацій різних рослин. Молекулярно–генетичне діагностування спадкових хвороб використовують для вивчення геному людини. Для визначення необхідних специфічних фрагментів ДНК застосовують блотгібридизацію за Саузерном. За допомогою блотгібридизації складають рестрикційну карту геному в ділянці досліджуваного гену та встановлюють наявність чи відсутність у генах певних дефектів. На сьогодні розроблено ефективні методи синтезу штучних ДНК зондів, які використовують в пренатальній діагностиці спадкових хвороб, різноманітні методи виявлення мутацій – сіквенс (виявляє заміни основ, делеції, вставки в досліджуваному фрагменті), блотгібридизації за Саузерном (виявлення мутацій шляхом рестриктного аналізу), алелоспецифічна гібридизація з синтетичними зондами (виявляє мутації в

геномній ДНК), реєстрації змін електро-форетичної рухомості мутантних молекул ДНК, електрофорез тощо.

В 1992 р. експансія тринуклеотидних ЦТГ– повторів була виявлена в гені ДМ-1, картований на 19-й хромосомі, що викликає міотонічну дистрофію. Довжина послідовності ЦТГ-повторів досить різна. В нормальній популяції вона коливається від 5 до 30, а у хворих на міотонічну дистрофію кількість повторів – до сотень. Хвороба успадковується за аутосомно-домінантним типом, розпочинається у зрілому віці, і проявляється прогресуючою м'язевою дистрофією, затримкою розумового розвитку, ураженнями скелету та серцево-судинної системи. Наприкінці 90-их років ХХ століття вченими було виявлено, що подібний механізм мутацій характерний для більшості спадкових захворювань нервової системи людини: хвороби Кеннеді, синдрому фрагільної Х-хромосоми тощо.

В 1993 р. був ідентифікований ген, що відповідає за появу важкого захворювання нервової системи людини – хореї Гентингтона (ХГ). Хвороба проявляється у людини після 40 років розладами опорно-рухової системи, зниженням інтелекту та порушенням емоційно-вольової сфери. Успадковується захворювання за аутосомно-домінантним типом зі 100 % пенетрантністю. Ген локалізується в короткому плечі 4-ї хромосоми. Виявлено, що ген ХГ містить ділянку, в якій нуклеотидна послідовність представлена багатократними повторами трьох нуклеотидів ЦАГ (цитозин-аденін-гуанін) геномної ДНК. В нормі кількість таких повторів коливається від 11 до 34, а у хворих ХГ – 37 – 86 (в середньому 45). Хорею Гентингтона відносять до спадкових захворювань, за яких мутація гена перебуває в експансії (багатократному зростанні числа копій) тринуклеотидних ЦАГ-повторів. Кінцевим результатом молекулярно-генетичних методів є виявлення змін в певних ділянках ДНК, гена або хромосоми. В основі цих методів є сучасні методики роботи з ДНК або РНК. В 70-80 рр. у зв'язку з прогресом в молекулярній генетиці та успіхами у вивченні геному людини молекулярні підходи набули досить широкого значення. Початковим етапом

цього аналізу є отримання зразків ДНК або РНК. Для цього використовують всю ДНК клітини, тобто геномну ДНК або окремі її фрагменти. В останньому випадку їх необхідно ампліфікувати (розмножити) за допомогою полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР) – швидкого методу ферментативної реплікації визначеного фрагмента ДНК. Кожний фрагмент ДНК займає певне положення у вигляді дискретної смуги в конкретному місці гена. Довжину кожного фрагмента ДНК можна визначити шляхом порівняння відстані, яку пройшов фрагмент у порівнянні зі стандартним (контрольним) відрізком ДНК.

Метод дерматогліфіки – це вивчення рельєфу шкіри на пальцях, долонях і підшвах. На відміну від інших частин тіла, тут є епідермальні виступи – гребені, які утворюють складні візерунки. На планеті немає людей з однаковими візерунками на пальцях, крім монозиготних близнюків.

У 1892 р. Ф. Гальтон запропонував класифікацію цих візерунків, яка дала змогу використовувати метод для ідентифікації особи у криміналістиці. Таким чином, виділився один із розділів дерматогліфіки – **дактилоскопія** (вивчення візерунків на подушечках пальців). Інші розділи дерматогліфіки – **пальмоскопія** (дослідження малюнків на долонях) та **плантоскопія** (вивчення візерунків на підшвах ніг).

Гребені на шкірі пальців рук відповідають сосочкам дерми, тому їх називають також **напілярними лініями**, рельєф цих виступів повторює шар епідермісу. Міжсосочкові заглибини утворюють борозенки. На поверхні гребенів відкриваються вивідні протоки потових залоз, а у товщі сполучнотканинного сосочка знаходяться чутливі нервові закінчення. Поверхня, яка вкрита гребінчастою шкірою, відрізняється високою дотиковою чутливістю. Закладка візерунків відбувається між 10 і 19 тижнями внутрішньоутробного розвитку. У 20-тижневих плодів добре помітні форми візерунків.

Рельєф долоні дуже складний, у ньому виділяють ряд полів, подушечок і долонних ліній. Центральну долонну ямку оточують шість підвищень –

подушечок. Біля основи великого пальця – *тенар*, біля протилежного краю долоні – *гіпотенар*. Між пальцями знаходяться міжпальцеві подушечки. Біля основи II, III, IV, і V пальців знаходяться пальцеві трирадіуси – місця, у яких сходяться три напрямки папілярних ліній. У праворуких більш складні візерунки зустрічаються на правій руці, у ліворуких – на лівій. У жінок частота завиткових візерунків нижча, ніж у чоловіків, а частота петлевих і дугових – вища. На формування дерматогліфічних візерунків можуть впливати деякі пошкоджуючі фактори на ранніх стадіях ембріонального розвитку. Так, при внутрішньоутробній дії вірусу червоних (краснухи) у дитини спостерігається певне відхилення у візерунках, які подібні до таких при хворобі Дауна. Багато питань спадкової зумовленості дерматогліфіки і впливу факторів середовища на розвиток цих структур в ембріональному періоді залишаються нез'ясованими.

Дерматологічні дослідження мають велике значення у визначенні зиготності близнят, у діагностиці деяких спадкових хвороб, у судовій медицині, у криміналістиці для ідентифікації особи. Незважаючи на індивідуальну неповторність візерунків, виділяють три основних типи: *дуги А*, *петлі L* і *завитки W*. *Дугові візерунки* зустрічаються найрідше (6 %), у цьому візерунку є лише один напрям папілярних ліній.

Петлеві візерунки найбільш поширені (близько 60%). Це замкнений з одного боку візерунок: гребені починаються також від краю візерунка, але, не доходячи до протилежного краю, згинаються у вигляді петлі і повертаються до того ж краю, від якого починались.

Завиткові візерунки займають середнє місце за поширеністю (34 %). Вони мають вигляд концентричних кіл, овалів, спіралей, знизу і зверху центральна частина візерунка облямована двома напрямками ліній.

Популяційний або популяційно-статистичний метод дає змогу вивчати поширення окремих генів у популяціях людей. Одним з найбільш простих і універсальних методів є метод, запропонований у 1908 р. англійським математиком Дж Г. Харді і німецьким лікарем В. Вайнбергом для ідеальної

популяції. Виявлена ними закономірність пізніше отримала назву закону Харді–Вайнберга. Популяційно-статистичний метод дає змогу визначити генетичну структуру популяцій (співвідношення між частотою гомо- і гетерозигот). Нові можливості для проведення генетичного аналізу відкриває використання електронно-обчислювальної техніки.

Популяційно-статистичний метод застосовують для вивчення:

- ✓ частоти генів у популяціях, включаючи частоту спадкових хвороб;
- ✓ мутаційного процесу;
- ✓ ролі спадковості і середовища у виникненні хвороб, особливо хвороб із спадковою схильністю;
- ✓ ролі спадковості і середовища у формуванні фенотипічного поліморфізму людини за нормальними ознаками;
- ✓ значення генетичних чинників в антропогенезі, зокрема в расоутворенні (Н.П. Бочков, 1978).

Термін **популяція** в генетиці – це сукупність осіб одного виду, які вільно схрещуються, займають певний ареал і певною мірою ізольовані від сусідніх популяцій, характеризуються загальним генофондом в ряді поколінь. Встановлено, що кожна популяція пристосована до умов довкілля тієї природно-кліматичної зони, яку вони заселяють. Таку зону називають ареалом розповсюдження популяції. Характерною рисою популяцій є їх постійна спадкова гетерогенність та внутрішня генетична єдність. Така єдність проявляється в здатності особин будь-якої популяції до панміксії в межах свого ареалу. У просторі, і в часі, популяція виступає в ролі цілісної генетичної системи, що здатна спадково змінюватись від батьків до нащадків, пристосовуючись до певних умов довкілля. При цьому, будь-які спадкові зміни в генетичній системі популяції можуть розглядатись як елементи еволюційних подій. Популяції характеризуються певними ознаками, які надають їм рангу елементарних еволюційних одиниць. Отже, популяція – це найменша самовідновлювальна сукупність організмів виду з

самостійною генетичною системою, що заселяє територію певної природно-кліматичної зони, утворюючи екологічну нішу.

Вид. Генофонд популяції. Мінливість генофонду виражається частотами генів, або частотами генотипів. За частоту алельного гена приймають відношення його кількості у всіх особин до загальної суми всіх генів, що є в популяції.

Метод гібридизації соматичних клітин. Соматичні клітини містять увесь обсяг генетичної інформації. Це дає можливість вивчати генетичні закономірності усього організму. На сьогодні відомі такі методи генетики соматичних клітин: 1) просте культивування; 2) гібридизація; 3) клонування; 4) селекція. Відомо, що соматичні клітини людини швидко розмножуються на поживних середовищах, легко клонуються і дають генетично однорідних нащадків. Клони мають здатність зливатися і давати гібридне потомство, легко піддаються селекції на спеціальних поживних середовищах, клітини людини досить добре і тривалий час зберігаються при заморожуванні. Культивування окремих соматичних клітин людини поза організмом, одержання їх клонів, гібридизація та селекція допомагає отримувати достатню кількість матеріалу для дослідження, який не завжди можна взяти у людини без шкоди для її здоров'я. Використання методу гібридизації соматичних клітин дає можливість вивчати метаболічні процеси в клітині, виявляти локалізацію генів у хромосомах, досліджувати генні мутації, механізми первинної дії генів і взаємодію генів, вивчати мутагенну і канцерогенну активності хімічних речовин та факторів навколишнього середовища. За допомогою методу гібридизації соматичних клітин можна встановити групу зчеплення генів у тварин і людини, краще зрозуміти природу спадкових захворювань та вирішувати проблеми диференціювання і розвитку.

Медико-генетичне консультування – спеціалізований найпоширеніший вид медичної допомоги та профілактики спадкових хвороб. Суть методу

полягає у прогнозуванні народження дитини зі спадковою патологією.

Показниками для медико-генетичного консультування є:

- ✓ народження в родині дитини з вадами розвитку;
- ✓ встановлення або підозра на спадкову хворобу у родині;
- ✓ затримка в дітей фізичного розвитку;
- ✓ розумова відсталість у дитини;
- ✓ повторні спонтанні аборти, мертвонародження, викидні;
- ✓ близькоспоріднені шлюби;
- ✓ вплив шкідливих факторів довкілля у перший триместр вагітності;
- ✓ проблемне протікання вагітності.

ГЕНЕТИКА ПСИХІЧНИХ РОЗЛАДІВ. РОЗУМОВА ВІДСТАЛІСТЬ

Основні поняття теми: розумова відсталість, олігофренія, аутизм, імпульсивність, гіперактивність, дислексія, шизофренія, ідіотія, імбецильність, дебільність, афато-агнозо-апраксихний синдром, хвороба Альцгеймера, синдром Дауна, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевського-Тернера, фенілкетонурія, гомоцистинурия, інбридинг, дистамія, циклотимія, біполярна депресія, уніполярна депресія.

Розумова відсталість. Більшість генетиків завжди цікавило запитання чому незважаючи на низьку генетичну схильність, психічні розлади досить широко розповсюджені майже в усіх людських популяціях. За міжнародною класифікацією психічних і поведінкових розладів, **розумова відсталість** як стан затриманого або неповного розвитку психіки, характеризується порушенням тих здібностей, які виявляються в період дозрівання і забезпечують загальний рівень інтелектуальності, тобто когнітивних, мовленнєвих, моторних та соціальних здібностей. Для розумово-відсталих характерним є порушення пізнавальної діяльності та адаптивної поведінки.

Олігофренія – це вид розумової відсталості, який виникає внаслідок органічного пошкодження мозку в пренатальний, натальний або ранній (до трьох років) період дитинства і виявляється у тотальному психічному

недорозвитку. Олігофренія відноситься до великої групи захворювань, пов'язаних з порушенням онтогенезу (дизонтогенії). Її розглядають як аномалію з недорозвиненням психіки, особистості і всього організму хворого.

Динаміка олігофренії пов'язана з віковим розвитком (еволютивна динаміка) з декомпенсацією або компенсацією стану, патологічними реакціями під впливом вікових кризів і різних екзогенних, у тому числі психогенних, факторів. До олігофреній не слід відносити уроджені або виникаючі в дитинстві прогресивні захворювання, що супроводжуються слабоумством, залишкові явища раннього органічного ураження головного мозку з деменцією, а також вторинні затримки розвитку, обумовлені різними фізичними дефектами, ураженням мови, слуху тощо. Олігофренами не є малообдаровані діти і діти з тимчасовою затримкою розвитку у зв'язку з захворюваннями, що виснажують, або внаслідок несприятливих умов середовища і виховання (соціальна й педагогічна занедбаність, емоційна депривація). У багатьох країнах олігофренія поєднується з різними формами ранньої виниклої деменції й затримками психічного розвитку під узагальнюючою назвою «розумова відсталість».

Основним діагностичним критерієм розумової відсталості вважається кількісна оцінка інтелекту по стандартних психологічних тестах (коефіцієнт інтелекту, IQ). У доповіді Комітету експертів Всесвітньої організації охорони здоров'я по психогігієні зазначені такі критерії: легка розумова відсталість – дебільність (IQ = 50 – 70); середньої тяжкості – легка імбецильність (IQ = 35-50); різко виражена - виражена імбецильність (IQ = 20-35); глибока – ідіотія (IQ менше 20). Етіологічні фактори олігофренії залежно від часу впливу прийнято поділяти на три основні групи: **спадкові**, у тому числі пов'язані з ушкодженням генеративних клітин; **внутрішньоутробні**, що діють на зародок і плід; **перинатальні** та **перших 3-х років позаутробного життя**. Незважаючи на безсумнівні досягнення в дослідженнях етіології розумової

відсталості, у багатьох випадках вона залишається невідомою (за різними підрахунками від 50 до 90 %). Олігофренію з невідомою етіологією та клінічною картиною умовно відносять до «недиференційованої» на відміну від «диференційованої», при якій відома етіологія або досить вивчена клінічна картина.

Розумова відсталість розповсюджена в усьому світі (1-4% населення). Приблизно 75% осіб, віднесених до розумово відсталих, мають легку відсталість ($IQ > 50$). Інші, тобто ті, у кого $IQ < 50$, складають приблизно 4 на 1000 населення 10 - 14 років. **В останні роки відзначається деяке збільшення кількості розумово відсталих.** Це пояснюється ростом загальної тривалості життя, а також зменшенням смертей дітей з недоліками розвитку і дефектами нервової системи завдяки успіхам сучасної медицини. Має значення і точніший, ніж колись, облік олігофренів у багатьох країнах.

Форми олігофренії. Справжня (первинна) олігофренія, спадково обумовлена. Крім малих розмірів черепа, існують диспропорція між невеликим черепом і нормальним ростом, різке недорозвинення мозкової частини черепа в порівнянні з обличчям, низьке похиле чоло, надмірний розвиток надбрівних дуг, витягнута форма голови. Інтелектуальна недостатність звичайно відповідає ідіотії або виразній імбецильності. Незважаючи на значну розумову відсталість, відзначаються емоційна жвавість, підвищена наслідуваність і сугестивність. Мікроцефали, які зустрічаються досить рідко емоційно невірноважені. **Несправжня (вторинна) олігофренія**, церебропатична. Мікроцефалія обумовлена внутрішньоутробним ураженням зародку або плоду. Поряд з ознаками недорозвинення часто відзначаються осередкові неврологічні симптоми і судомні нападки. Деформація черепа грубіша, аніж при справжній мікроцефалії, і поєднується з диспластичною статуєю тіла. Характерним є велика відсталість у зрості та масі тіла. Розумова відсталість суттєво виражена, хворі мляві, апатичні, похмурі.

Синдром Рада – аномалія, при якій відмічається поєднання іхтіозу (шкіра вкрита сухими лусочками, що нагадують риб'ячу луску) з олігофренією. Успадковується за рецесивним типом,. При важких формах іхтіозу діти швидко вмирають. Психічне недорозвинення часто супроводжується судомними нападами. Існують форми іхтіозу без слабоумства й інших психічних розладів.

Загальна частина випадків олігофренії пов'язана з генетичними дефектами (від 20 до 90 %). Аномалії хромосомного набору можуть бути пов'язані з порушенням числа аутосом (синдроми Дауна, Патау, Едварса) та з статевими хромосомами (синдром Шерешевського–Тернера, Клайнфельтера, зайвої Y-хромосоми). Генні мутації при яких змінена тільки структура одного гена призводять до розумової відсталості у 7–10 % хворих на олігофренію. Серед таких захворювань виділяють: фенілкетонурію, галактоземію, гомоцистинурію тощо.

Фенілкетонурія (фенілпировиноградна олігофренія) пов'язана з порушенням обміну фенілаланіну; успадковується за рецесивним типом. У деяких хворих є епікантус, гіпертелоризм; іноді від них виходить своєрідний запах («мишачий» або «запах вовка»). Відзначається пітекоїдна поза та неспритна хода, рухи погано зкоординовані, стереотипні тощо. М'язовий тонус змінений. Різко виражене слабоумство. Ознаки психічного недорозвинення виявляються ще в грудному віці. Протягом першого року життя можлива тенденція до прогресування слабоумства, після 4 – 8 років стан стабільний.

Гомоцистеїнурія пов'язана з порушенням обміну метіоніну, успадковується за рецесивним типом. Це захворювання супроводжується затримкою психомоторного розвитку, судомами, м'язовою слабкістю. Типові очні симптоми (ектопія кришталика, катаракта, дегенерація сітківки тощо), почервоніння шкіри в області вилиць.

Галактоземія, фруктозурія і сукрозурія відносяться до ензимопатій вуглецевого обміну, успадковуються за рецесивним типом. Клінічна картина:

з дитинства – проноси, гіпотрофія й інші важкі соматичні розлади, що призводять у більшості випадків до смерті. Психічне недорозвинення виражене сильно, супроводжується значною млявістю, іноді судомними нападами. **Ензимопатії**, пов'язані з порушенням ліпідного обміну, супроводжуються, як правило, слабоумством (наприклад, амавротична сімейна ідіотія, хвороби Німанна–Піка, Тея–СаксаЮ Гоше).

Гарголізм (мукополісахаридоз, множинний дизостоз) обумовлений, як вважають, нагромадженням мукополісахаридів у клітинах ретикулоендотелію печінки, селезінки та кісток. Порушене енхондральне і периостальне окостеніння. В перші роки життя повільно настає слабоумство, що пов'язане з ураженням клітин головного мозку продуктами порушеного обміну.

Арахнодактилія (синдром Марфана). Рідко зустрічається, спадково обумовлена аномалія розвитку; передається за домінантним типом. Характерний зовнішній вигляд хворих: високий зріст, худоба, подовжені і тонкі кінцівки, «павукові» пальці рук (що стало підставою для позначення всієї аномалії). Спостерігаються вади розвитку опорно-ухової системи, найідше – хвороби серцево-судинної системи та зорового аналізатора тощо. Слабоумство – від глибокого до самого легкого; не спостерігається розумова відсталість. В основі патогенезу захворювання лежать порушення будови колагену й еластичних волокон. Біохімічні порушення близькі до тих, що спостерігаються при мукополісахаридозах.

Хвороба Лоренса–Муна –Барде–Біля – рідкісний різновид спадкової олігофренії з 5 основними симптомами: гіпогеніталізм, ожиріння, очні розлади (пігментний ретиніт, атрофія зорових нервів), синдактилія або полідактилія і психічні недорозвинення, що досягають значного ступеня.

Хвороба Дауна або **синдром Дауна** відноситься до олігофреній, обумовлених хромосомними аномаліями 47 хромосоми. Вперше хвороба була описана англійським лікарем Л. Дауном у 1866 р. Пізніше, у 1959 р.

французький вчений І. Лежен виявив у каріотипі хворих зайву 21-У аутосому. Ця хвороба пов'язана із трисомією 21 хромосоми (рис.2).

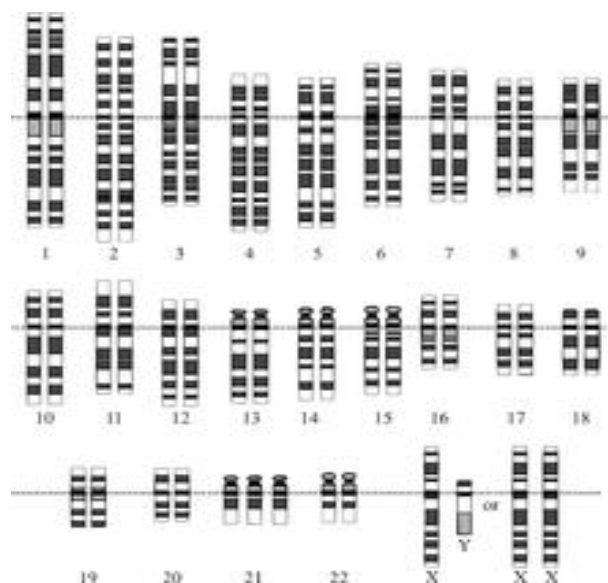


Рис.2. Каріотип людини з синдромом Дауна

Встановлено, що хвороба може бути зумовлена не тільки трисомією 21-ї хромосоми, але й транслокацією 21-ї хромосоми на інші, частіше на 13- У або 22-У, а також мозаїцизмом, коли одна частина клітин має 46 хромосом (нормальний каріотип), а друга – 47. Тепер встановлено, що трисомія при хворобі Дауна спостерігається в 94 % випадків, транслокація – в 4 %, мозаїцизм – в 2 %. Частота хвороби серед немовлят коливається в межах від 1:600 до 1:900. Причини народження дітей з хворобою Дауна остаточно не з'ясовані. Припускається, що причиною захворювання можуть бути перенесені матір'ю перед заплідненням інфекційні захворювання (гепатит, токсоплазмоз тощо). Встановлено, що чим старша мати, тим більше ризик появи дитини з синдромом Дауна. Встановлено також, що із збільшенням віку матері ризик народження дитини з хворобою Дауна збільшується. Так, емпіричний ризик народження дитини з хворобою Дауна жінкою в 19 років становить – 1 : 1640, у віці 40–41 – 1 : 84, а після 45 років – 1 : 31 (Г. І. Лазюк, 1979). Особливо великий ризик народження дитини з хворобою Дауна в родині, де чоловікові більше 50 років, а жінці більше 40. У перші дні життя дитини діагностика хвороби Дауна є важкою, однак у більш старшому віці вона діагностується легко. Діти мають невеликий зріст, короткі кінцівки,

порівняно з довжиною тулуба, короткі пальці (великий палець розташований низько, мізинець скривлений), невеликий череп зі сплюсненим переніссям, каріозні зуби, що ростуть неправильно, високе піднебіння. Верхня щелепа часто недорозвинена, нижня виступає. Язик товстий, із грубими поперечними борознами («мошонковий язик»). Вуха маленькі, деформовані. Волосся на голові сухе, рідке. Шкіра шорсткувата, на щоках часто рум'янець. У немовлят на райдужних оболонках очей ділянки депігментації. Велике значення для розпізнавання цього синдрому мають атипово розташовані складки на долонях, зміна дактилоскопічного візерунка. Статеві органи та вторинні статеві ознаки недорозвинені. Спостерігаються вроджені вади серця, загальна гіпотонія м'язів і своєрідна хода з неспритними рухами. Моторика неспритна, обличчя має маловиразний, тупий вираз, рот напіввідкритий. Розумова відсталість у 75% випадків досягає імбецильності, у 20% – ідіотії і тільки в 5% – дебільності. Хворі вирізняються підвищеними сугестивністю та наслідуванням. Однак порівняно з глибиною інтелектуального дефекту емоційна сфера представляється збереженою.

Синдром Шерешевського – Тернера властивий тільки особам жіночої статі. Це захворювання вперше було описано в 1925 р. Шерешевським, а потім у 1938 р. Тернером. Обумовлений недоліком однієї Х-хромосоми (формула каріотипу 45, ХО), у зв'язку з чим відсутній і статевий хроматин. Хворим властиві статевий інфантилізм, дисплазії, малий зріст, коротка широка шия з характерною крилоподібною шкірною зморшкою від соскоподібного відростку скроневої кістки до акроміального відростку лопатки. Вуха низько розташовані, деформовані. Нерідкі вади серцево-судинної системи. Розумова відсталість відзначається не завжди, буває різного ступеня, частіше нерізкого. Діти народжуються часто недоношеними, малого зросту. Важливим для діагностики синдрому Шерешевського – Тернера є дослідження статевого хроматину в щічному епітелії. Такі діти частіше народжуються у батьків низького зросту, в яких каріотип при звичайному дослідженні нормальний. Втрата Х-хромосоми, ймовірно,

відбувається на перших етапах розвитку зиготи (рис. 3).

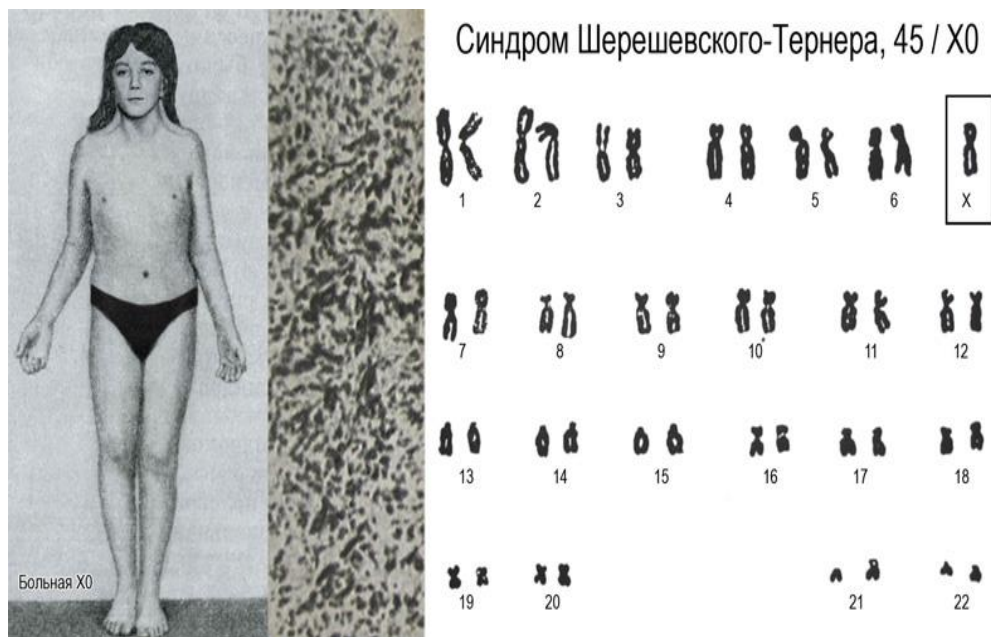


Рис.3. Каріотип людини з синдромом Шерешевського – Тернера

Фенокопією цього синдрому є **синдром Нунан**. Цей синдром був описаний Є. В. Большою і Є. М. Сельвінською в 1981 р. Автори спостерігали 11 хворих, які за фенотипом були подібні до хворих на синдром Шерешевського – Тернера, але каріотип у них був нормальний. Серед них були дівчата та хлопчики. У них відзначались затримка росту, характерні риси обличчя, широка шия, низький ріст волосся на потилиці, високе піднебіння, вальгусна постава суглобів, різні вади серцево-судинної, сечостатевої системи і органів зору, гіперхолестеринемія і гіперліпідемія. На відміну від синдрому Шерешевського – Тернера, у цих хворих не було лімфатичного набряку обличчя і кінцівок при народженні, але явища деменції виражені значніше.

Синдром трипл-Х спостерігається тільки в жінок, характеризується зайвою Х-хромосомою та подвійним статевим хроматином у клітинних ядрах (формула каріотипу 47 XXX). Частота синдрому трипл-Х вище, ніж синдрому Шерешевського–Тернера. Клінічна картина багато в чому подібна, але більш поліморфна. Відставання в розумовому розвитку відзначається майже у всіх хворих із синдромом і виражене значніше. Ріст і фізичний розвиток нормальні.

Синдром Клайнфельтера. Вперше описаний Н. Клайнфельтером у 1924 р. як синдром первинного чоловічого гіпогонадізму. Виявлено декілька типів полісомії по хромосомам X та Y у представників чоловічої статі: 47, ХХУ; 47, ХУУ; 48, ХХХУ; 48, ХУУУ; 48 ХХУУ; 49 ХХХХУ; 49 ХХХУУ. Найбільш розповсюдженим є синдром Клайнфельтера (47, ХХУ). Загальна його частота коливається в межах 1 на 500 – 700 новонароджених хлопчиків. У клітинах епітелію виявлений статевий хроматин, як і в нормальних жінок. До досягнення статевої зрілості клінічно синдром може бути не виявленим. При статевій зрілості відмічаються ознаки євнухоподібності. У хворих недорозвинуті статеві залози при нормальному розвитку статевого члена, брак волосистості на обличчі, гінекомастія, відкладання жиру на стегнах за жіночим типом. Вони звичайно високого зросту за рахунок подовження ніг, тулуб відносно короткий. Через брак сперматогенезу такі чоловіки неплідні. Хворі на синдром Клайнфельтера страждають на дебільність різного ступеня. Такі діти звичайно народжуються у літніх матерів, з нормальним каріотипом. Нерозходження Х-хромосом, напевно, відбувалось на різних стадіях розвитку зиготи. Спадковість при синдромі Клайнфельтера не вивчена, тому що ці хворі не залишають нащадків (рис. 4).

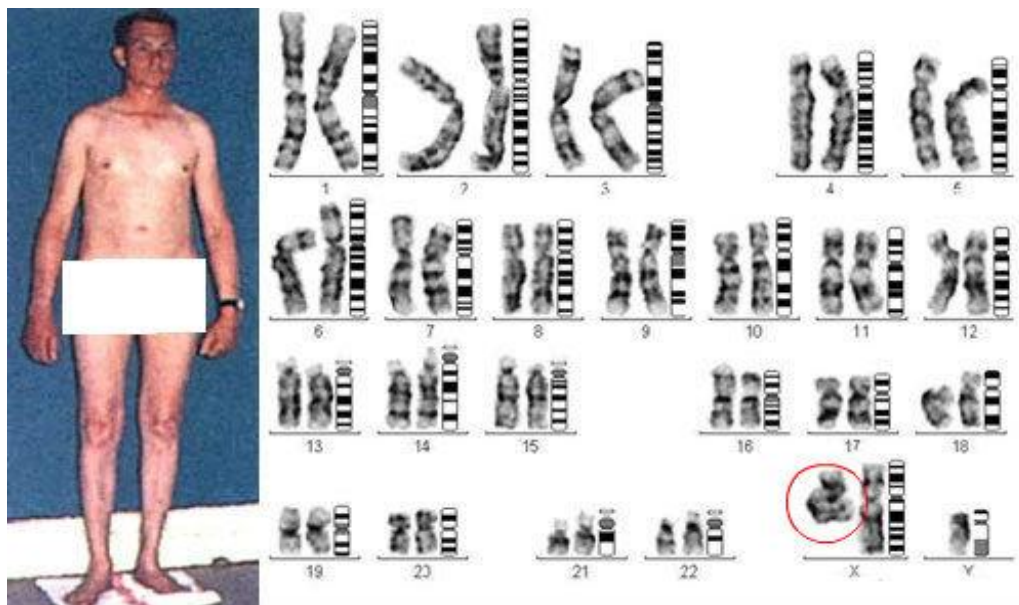


Рис.4. Каріотип людини з синдром Клайнфельтера

Синдром дубль-Y (XYY) зустрічається тільки в чоловіків і пов'язаний із зайвою Y-хромосомою. Характерні поєнання високого зросту з евнухоподібними пропорціями й агресивна поведінка. Психічне недорозвинення виражене мало, відзначається приблизно в 80% хворих. Рубеолярна вірусна ембріопатія пов'язана з ураженням зародка вірусом червонички від матері, що хворіє. Частота рубеолярної олігофренії корелює з частотою червонички. Ймовірність ураження ембріону прямо залежить від термінів вагітності (частіше 5 – 9 тижнів). Слабоумство сполучається з типовою тріадою симптомів - вади розвитку очей, серцево-судинної системи та слухового апарату. Спостерігаються дефекти зубів, загальне фізичне недорозвинення, вади розвитку опорно-рухової системи. Психічне недорозвинення хворих буває звичайно дуже глибоким, супроводжується імпульсивністю.

Олігофренія, обумовлена захворюванням на сифіліс, часто виникає внаслідок специфічного ураження плоду (фетопатія). Симптоматика уродженого сифілісу складається із залишкових явищ перенесеного плодом специфічного процесу й олігофренії. Ознаки слабоумства виявляються дуже рано і різного ступеня. Крім психічного недорозвинення, можливі епілептиформний, психопатоподібний і астенічний синдроми. Обов'язкові резидуальні неврологічні симптоми (насамперед, зіничні), часті ознаки специфічного ураження органів чуття (кератити, отити, риніти), внутрішніх органів (мезаортит, цироз печінки) і кісток (періостити, остеофіти). Характерні різні дисплазії (деформація черепа, зміна форми зубів, високе піднебіння, сідлоподібний ніс, скривлення кінцівки тощо) і порушення трофіки із загальним фізичним недорозвиненням. Велике значення мають лабораторні дані, у першу чергу специфічні зміни у крові і спинномозковій рідині (реакція Вассермана, крива Ланге, реакція іммобілізації блідої трепонеми – РІБТ).

Олігофренія, викликана токсоплазмозом, виявляється в основному як аномалія розвитку, але може бути і наслідком внутрішньоутробного або

перинатального запального процесу, що стосується, насамперед, головного мозку й очей. Слабоумство поєднується з тетрадою симптомів - очні порушення (хориоретиніт, колобома, мікрофтальмія, катаракта), гідроцефалія (або мікроцефалія), судомні нападки та ураження опорно-рухової системи (деформація черепа, асиметрія лицьового кістяка, неправильна будівля вух, неба, зубів тощо). Можливе ураження внутрішніх органів. Психічне недорозвинення досягає глибокої імбецильності, ідіотії. Для діагностики мають значення дослідження очного дна, рентгенографія черепа і лабораторні дані (позитивна внутрішньошкірна проба, реакція зв'язування комплементу в крові), а також епідеміологічні дані й анамнестичні дані про викидні матері.

Олігофренія, обумовлена лістеріозом, звичайно пов'язана з внутрішньоутробним ураженням плоду або (набагато рідше) з ураженням головного мозку дитини в ранньому постнатальному періоді. Психічне недорозвинення при цьому буває дуже глибоким, поєднується з ознаками органічного ураження ЦНС. Мають значення дані лабораторних досліджень, зокрема реакція Пауля - Буннеля.

Гіпотиреоїдна олігофренія (кретинізм) - виражений гіпотиреоз, уроджений або ранній, найчастіша з усіх форм слабоумства, обумовлених ендокринними порушеннями. Розрізняють ендемічний кретинізм – уроджений гіпотиреоз, що виникає внутрішньоутробно внаслідок недостатнього вмісту йоду у питній воді, і спорадичний кретинізм (спостерігається в будь-якій місцевості), викликаний спадковим дефектом синтезу гормону щитоподібної залози. Самостійний різновид гіпотиреозу – уроджена або рано надбана мікседема; у її основі лежить ембріональна вада розвитку або атрофія щитоподібної залози.

Вчені доводять, що понад 75 % випадків розумової відсталості мають спадкову природу. Серед них 15 % складають хромосомні аномалії, які пов'язані зі змінами кількості хромосом, або перебудовою їх структури. Аномалії можуть бути як в аутосомах, так і в статевих хромосомах.

Порушення числа і структури аутосом призводить до більш серйозніших наслідків, і супроводжуються, крім розумової відсталості, множинними вадами розвитку, які зачіпають різні органи і тканини.

Генетика психічних розладів. У психогенетиці значний інтерес представляє природа відхилення у психічному розвитку дитини. Встановлено, що кожна десята дитина має ризики аномального типу розвитку. В етіолології розвитку кожного відхилення від норми суттєва роль належить генотипу.

Інбридинг. Інбридинг, або близькосторіднені шлюби, сприяють переходу рецесивних алелей в гомозиготний стан, тому такі шлюби призводять до підвищення частоти появи різноманітних спадкових захворювань. Так, дослідження, які проводилися в Ізраїлі показали, що в близькосторіднених шлюбах спостерігалось зростання частоти розумової відсталості в 2–5 рази порівняно з популяцією в цілому. Частота випадків олігофренії серед близькосторіднених шлюбів в Ізраїлі складала 9,3 %, а в Англії – 1 %.

У зв'язку з вищезгаданою інформацією виникає низка запитань з чим пов'язана заборона на близькосторіднені шлюби? Наскільки знижується вірогідність народження життєздатної дитини, якщо його батьки - рідні брат і сестра? У яких випадках близькосторіднені шлюби йдуть на користь популяції? У середньостатистичної людини в геномі є 5-8 летальних мутацій. Як мінімум стільки ж мутацій пов'язано з серйозними генетичними дефектами. Людина від них не вмирає (і не хворіє), тому що у неї є по дві копії кожного гена (одна від батька, інша - від матері) і здорова копія компенсує дефектну. При близькосторіднених шлюбах (інбридинг) дефектна копія батьківського гена з вірогідністю 25 % дістанеться і сину, і доньці. Якщо вони вирішат завести дитину, то з вірогідністю $25\% \times 25\% = 625\%$ вона отримає по дві дефектні копії. У випадку, якщо у батька та у матері було по 5 мутацій, то вірогідність народження життєздатної здорової дитини у їхніх дітей складатиме близько ~52%. Якщо по 8 мутацій, тоді цей показник

становитиме 36%. Аналогічно, підрахунки можна провести і для шлюбу двоюрідних брата і сестри тощо. Наприклад, одруження на своїх двоюрідних братах і сестрах, це явище відомо як Таміл – існує в Індії вже декілька тисяч років. Серед генетиків вони відомі тим, що у таких пар відмічали певні зміни щодо відбитків їх ДНК. Ці зміни на перший погляд парадоксальні: якщо у інших людей 5 - 8 летальних мутацій на геном, то у Таміла – практично нулю. Відомо, що близькоспоріднені схрещування приводять до появи дефектних копій і видаляють їх з генофонду популяції. Отже, нащадок, що одержав дві дефектні копії вмирає або хворіє, а значить не передає їх далі у спадок (як це робить нащадок у якого лише одна дефектна копія). Якщо такий процес «виявлення» дефектних копій йде достатньо довго і популяція замкнута від притоку нових дефектних копій ззовні, то через певний час така популяція може майже повністю позбавитися від дефектних копій. Отже, Таміл, зі своєю пристрастю до одруження на двоюрідних братах і сестрах, виявився однією з найздоровіших популяцій у світі.

Аутизм. Генетичні моделі успадкованого аутизму.

Аутизм (синдром інфантильного аутизму, дитяче захворювання аутизму, синдром Каннера, ранній інфантильний аутизм, ранній дитячий аутизм) – хвороба розвитку, яка характеризується дефіцитом соціального страхування, крайня форма психічного відчуження, відмова індивіда від контактів з навколишнім середовищем, занижена можливість саморегуляції, прив'язаність до вузького кола ідей та уявлень, егоцентризм, неадекватність емоційних реакцій на поведінку людей. Як клінічний стан був вперше описаний Л. Каннером (1943 р.) на прикладі 11 дітей, що відрізнялися, за його характеристиками вродженою вадою інтересу до людей і підвищеним інтересом до незвичайних неживих предметів. Той факт, що при описі цих дітей Каннер використовував термін аутизм (перш вживався при описі крайньої егоцентричності і відчуженості мислення шизофреніків), привів до формування хибних уявлень про зв'язок шизофренії та аутизму: вважалося,

що наслідками дитячого аутизму є важкі форми психічних захворювань в дорослому віці, частіше за все – шизофренія. Однак за останні два десятиліття накопичено велику кількість експериментального матеріалу, що свідчить про етіологічну самостійність дитячого аутизму, у розвитку якого особливо значуща роль належить нейробіологічним чинникам. Згідно сучасним міжнародним нозологічним класифікаціям (МКБ-10 і DSM-IV), аутизм належить до стійких синдромів порушення психічного розвитку. Перші прояви хвороби спостерігаються незабаром після народження або протягом перших 5 років життя. Етіологія аутизму невідома. Встановлено, що 2 і 17 хромосоми людини містять ділянки, в яких задована схильність до аутизму. Дослідникам також вдалося підтвердити припущення щодо того, що подібні ділянки в яких задована схильність до аутизму, є також в 7 і 16 хромосомах. Однією з причин, що викликає вторинний аутизм, є стресові фактори, від яких залежить прояв спадкової схильності. Дослідження близнюків показали, що на аутизм може страждати тільки одна дитина з близнюків, при цьому її спадковість є багатофакторною, а схильність до цього захворювання пов'язана з певними генами та хромосомами.

Конкордантність. При роботі з дихотомічними ознаками оцінкою схожості є конкордантність – статистичний показник, що говорить про те, який відсоток членів сім'ї пробанда страждає досліджуванним розладом. Існує два типи конкордантності – парна і пробандна. Парна конкордантність повинна обчислюватися в тому випадку, якщо тільки один член досліджуваної пари родичів може розглядатися як пробанд. Якщо ж обидва члени спорідненої пари (наприклад, обидва близнюки) можуть вважатися пробандами, то повинна підраховуватися пробандна конкордантність. Наприклад, уявімо, що ми працюємо з вибіркою з 100 пар МБ, причому в кожній з них принаймні один близнюк страждає аналізованим захворюванням. Для того щоб підрахувати парну конкордантність, потрібно оцінити схожість близнюків за досліджуваною ознакою в кожній парі,

вважаючи пробандом тільки одного близнюка пари, тобто ми маємо справу з 100 пробандами. Якщо, наприклад, з'ясувалося, що в 20 парах обидва близнюки страждають на досліджуване захворювання, а в 80 парах - тільки один пробанд, то парна конкордантність дорівнює $20/100$, тобто 20%. Якщо ж пробандом може вважатися як перший, так і другий близнюк в кожній парі, то це означає, що ми працюємо з вибіркою пробандів, яка включає всіх близнюків (як перших, так і других), які страждають на досліджуване захворювання. Вивчення генетичних механізмів, що впливають на формування аутизму є одним з найскладніших завдань психогенетики дитячого девіантного розвитку. Труднощі вивчення пояснюються, тим фактом, що серед батьків аутичних дітей спостерігається тенденція свідомого обмеження дітонародження після появи в сім'ї такої дитини. Проте, незважаючи на ці труднощі, до 1967 р. були опубліковані результати декількох близнюкових досліджень М. Раттера. Саме він прийшов до висновку, що на підставі жодних надійних досліджень про генетичну природу аутизму зробити не можна. Протягом наступних 20 років було проведено значну кількість досліджень, однак чіткої картини щодо етіології аутизму, на жаль на сьогодні в науковців та лікарів немає.

Нова хвиля психогенетичних досліджень почалася в 1985 р. з публікації близнюкових досліджень Є. Рітва або, точніше, з критичного обговорення цієї роботи. У цих дослідженнях вибірка складалася з 40 пар близнюків, відібраних через картотеку, створену для виявлення близнюкових пар з аутизмом. Вона збиралася за допомогою публікацій у засобах масової інформації оголошення-звернення Американського національного товариства аутичних дітей (АНОАД). Оскільки, як завжди у таких випадках, в картотеку увійшли тільки добровольці, саме тому ця група не є достовірною вибіркою близнюків, що побудована на популяційній основі. Вибірка включала 23 пари МБ та 17 пар ДБ. Конкордантність склала 95,7% для МБ і тільки 23,5% для ДБ. Ці оцінки конкордантності статистично надійно відрізняються і, здавалося б, підтримують гіпотезу про наявність генетичних впливів у

формуванні та розвитку аутизму. Однак, як вже зазначалося, вибірка була побудована на основі добровільної участі близнюкових пар, що теоретично могло призвести до спотворень у її формуванні і, отже, і до спотворень результатів. Незадовго до опублікування роботи Рітва з співавторами аналіз результатів попередніх генетичних досліджень аутизму дозволив виявити, що більшість робіт, виконаних до 1977 р., спочатку являли собою описи окремих випадків, а родичі пробандів залучалися до дослідження тільки постфактум. Крім того, узагальнена вибірка, складена на основі всіх опублікованих досліджень і містила всього 32 близнюкових пари, включала приблизно в два рази більше МБ у порівнянні з ДБ (22 і 10 відповідно). У генеральній ж популяції кількість ДБ приблизно вдвічі більше, ніж МБ, тому вибірка, в якій співвідношення МБ та ДБ зворотня (перших вдвічі більше, ніж других), не є репрезентативною. До того ж у багатьох дослідженнях близнюків ДБ пар були різностатевими. Вивчаючи наслідки неадекватних процедур формування вибірки для психогенетичних досліджень, Раттер і його колеги поставили перед собою завдання створення репрезентативної і неспотвореної вибірки, що складається з пар одностатевих близнюків, кожна з яких містила б принаймні одну аутичну дитину. У результаті ретельних пошуків була складена вибірка з 71 пари одностатевих близнюків, відібраних через школи, лікарні та близнюкові картотеки (11 з них були МБ). Діагностика аутизму ґрунтувалася на критеріях Каннера і Раттер. У дослідженій вибірці 4 з 11 МБ був поставлений діагноз аутизм, у той час як жоден з ДБ не відповідав діагностичним критеріям захворювання. Знайдена різниця була статистично значущою ($p < 0,05$).

Група дослідників проаналізувала всі випадки аутизму, зареєстровані в Данії, Фінляндії, Ісландії, Норвегії та Швейцарії, з метою відібрати всіх хворих в парах одностатевих близнюків не старше 25 років. Була знайдена 21 пара (11 МБ і 10 ДБ) близнюків і одна трійня. Парна конкордантність склала 91% для МБ близнюків і 0% для ДБ. Близнюкові дослідження, таким чином, підтверджують гіпотезу про генетичні впливи на прояв і розвиток аутизму.

Однак, в жодному з досліджень конкордантність МБ не склала 100%. Для пояснення цього феномену було запропоновано дві гіпотези. Перша гіпотеза стосувалася етіологічної важливості впливу наколишнього середовища. Згідно з другою гіпотезою, близнюкова дискордантність за аутизмом може бути результатом того, що цей фенотип є однією з форм вираження невідомого психічного захворювання.

На жаль, незважаючи на те що результати більшості наведених досліджень підтверджують гіпотезу про генетичні впливи на формування аутизму, більша частина зібраної інформації не дозволяє перевірити припущення, що стосуються способів передачі аутизму у спадок. Тим не менше, деякі специфічні генетичні гіпотези були протестовані. Рітва з колегами відібрали для аналізу тільки ті сім'ї, в яких принаймні дві дитини відповідали критеріям аутизму. Ці сім'ї були знайдені за допомогою використання декількох джерел (лікарняні карти, реєстратури психіатричних клінік і добровільні відповіді родин з аутичними хворими). У результаті було відкинуто багатофакторну полігенну гіпотезу і гіпотезу про передачу аутизму у спадок як домінантної ознаки. Останню гіпотезу перевірено за допомогою методу класичного сегрегаційного аналізу.

Сегрегаційний аналіз. Основне завдання цього аналізу – виявити генетичні модуси передачі у спадок того чи іншого захворювання, тобто встановити, чи передається дане захворювання у спадок згідно домінантною, рецесивною, адитивною або полігенною моделями. В основі статистичних методів, які використовували для оцінки параметрів моделей та перевірки різних гіпотез спадкової передачі, лежить принцип максимальної правдоподібності. Для того щоб порівняти достовірність деякого набору гіпотез (тобто оцінити, яка з гіпотез відповідає зібраними даними найкращим чином), спочатку створюється так звана нульова модель відсутності генетичної передачі. Іншими словами, модель передбачає повну відсутність генетичних впливів. Очевидно, що якщо ця модель адекватна зібраними даними, то в тестуванні наступних генетичних моделей немає ніякої

необхідності. Якщо ж нульова модель не відповідає даним, то здійснюється послідовне тестування всіх перерахованих генетичних моделей, щоб знайти ту, яка описує отриманий матеріал найкращим чином. Інтерпретація цих результатів вимагає певної обережності, оскільки вони не можуть бути поширені на родини всіх хворих, що страждають на аутизм, оскільки родини, які брали участь в описаному дослідженні, складають вкрай специфічну групу. Проте, до цих пір залишається незрозумілим, яким чином неадекватно задані (в рамках сегрегаційного аналізу) поправки на спотворення впливають на оцінки сегрегаційних відносин у досліджуваних родинах. Деякі психогенетики стверджують, що тип успадкування аутизму найбільшою мірою відповідає змішаній генетичній моделі, що включає в себе вплив як головного гена, так і наявність полігенного фону.

Сімейні дослідження вказують, що ризик для сибсів захворіти на аутизм складає в середньому 4,2 %. Деякі вчені пов'язують аутизм з дуплікацією в районі 15q11-q3 хромосоми, інші - з геном переносником серотоніна на 17q хромосомі та з гаплотипом системи HLA B44SC30DR4 на 6 хромосомі.

Аналіз зчеплення. Методи аналізу зчеплення включають набір різних методичних прийомів, що дозволяють статистично визначати ймовірність того, що ген аналізованого захворювання зчеплений з одним або декількома з вивчених генних маркерів. Основним завданням аналізу зчеплення є локалізація гена, відповідального за розвиток і прояв аналізованої ознаки. Іншими словами, аналіз зчеплення проводиться для того, щоб з'ясувати, де, на якій з 23 пар хромосом розташований ген, тобто ген, мутації якого призводять до прояву та розвитку досліджуваної ознаки. Результати перших молекулярно-генетичних досліджень аутизму не виявили зчеплення між 30 маркерами ДНК і аналізованою ознакою. Пізніше були висловлені припущення про можливий зв'язок аутизму з генетичними маркерами на *хромосомах 6 і 15*. Крім того, висловлювалися гіпотези щодо зв'язку аутизму з різними окремо взятими ділянками генома. Проте, в 1997 р. міжнародна

група з дослідження з аутизму, очолювана професором Раттер, заявила про наявність зчеплення фенотипу з генетичними маркерами на *хромосомах 7 і 16*. Однак ці результати поки що не вдається відтворити в інших лабораторіях, тому і по сьогодні, проводяться молекулярно-генетичні дослідження і проблема появи походження аутизму залишається не з'ясованою.

Синдром порушення уваги у поєднанні з гіперактивністю. Синдром порушення уваги у поєднанні з гіперактивністю являє собою нейробіологічний розлад. У дітей із цим синдромом, як правило, невідповідна поведінка, погана концентрація уваги, вони імпульсивні й гіперактивні. Причини синдрому порушення уваги у поєднанні з гіперактивністю залишаються невідомими, зрозуміло, що він пов'язаний з нейробіологічними чинниками. Науковці вважають, що синдром порушення уваги передається спадково, і в багатьох випадках, провокується порушенням хімічної рівноваги в мозку або дефіцитом певних нейротрансмітерів – хімічних речовин, що регулюють діяльність мозку. Відповідний діагноз визначають на основі певних симптомів. Частота появи синдрому складає від 2 до 15 %. Хлопчики хворіють в 4 рази частіше, порівняно з дівчатками. Коефіцієнт успадкування синдрому порушення уваги у поєднанні з гіперактивністю складає 70 %.

Клінічно-генеалогічні дослідження показали, що у родичів пробандів з гіперактивним синдромом частіше всього відмічали часті депресії, тривожність, активне використання наркотичних препаратів.

Нездатність до навчання. Під поняттям «нездатність до навчання» характеризують дітей, у яких виявляють академічну втому в певній галузі, незважаючи на збережений інтелект. Частота появи синдрому «нездатності до навчання» у дітей становить від 20–30%. Генетичні дослідження значною мірою присвячені нездатності до читання – дислексії.

Дислексія – порушення читання, пов'язане з ураженням або недорозвиненням деяких ділянок кори головного мозку. Дислексія

виявляється в утрудненні при розпізнаванні літер, при злитті їх у склади і складів у слова, що призводить до уповільненого, часто відгадувального характеру читання, до неправильного відтворення звукової форми слова, неправильного розуміння змісту навіть найпростішого тексту. Тяжкий ступінь цього порушення являє собою **алексію** – повну нездатність до оволодіння читанням. *Гени, що відповідають за наявність цього синдрому, розміщені в 6 та 15 хромосомах.*

Шизофренія – порушення, яке виникає до 45 років, триває не менше 6 місяців і в гострі фази захворювання характеризується психотропними синдромами, які не зумовлені органічними і афективними порушеннями. Ризик захворювання на шизофренію в Україні складає близько 1 – 3 %. До основних симптомів шизофренії відносять: марення, галюцинації, порушення мислення та сприйняття аж до виразних форм викривлення реальності.

Встановлено, що інбридинг (близькоспоріднені шлюби) не впливає на появу захворювання на шизофренію. У країнах з високим рівнем близькоспоріднених шлюбів (Японія, Бразилія, Індія, Ізраїль) та в країнах з низьким рівнем інбридингу (Данія, Франція, Італія, США) вченими і лікарями зафіксовано подібну кількість хворих на шизофренію.

Дослідження Маркуса свідчать, що із 24 дітей з синдромом дефіциту уваги у 5 спостерігається розвиток шизофренії. Розлад уваги спостерігається за кілька років до того, як починає проявлятися байдужість до інших, соціальна ізоляція. Соціальна нестабільність, жорстокість, непослідовність матерів, які хворі на шизофренію, підвищують ризик захворюваності у дітей. Зростає ризик захворювання на шизофренію у тих, хто ніколи не одружувався. У чоловіків фактор ризику становить 49 %, у жінок – 14 %. Інші фактори ризику пов'язують з дивною поведінкою (боягузливість спілкування (3,7:1), панікою (2,3:1), фобіями різного типу (страх комах) (2,8:1)).

Маніакально-депресивні психози. Генетика органічних уражень.

Манія зазвичай представляє фазу маніакально-депресивного захворювання. Характеризується високим духовним підйомом, гіперактивністю, а підвищена самооцінка часто збагачується параноїдальним уявленням про свою велич. До сучасної класифікації маніакально-депресивних психозів відносять ряд психічних захворювань, пов'язаних з порушеннями настрою. Серед них виділяють *біполярну* та *уніполярну* депресії. Легкі форми маніакально-депресивних психозів ***дистинія*** і ***циклотимія*** розглядають як особливості темпераменту, які можуть викликати певні форми депресії.

При біполярній депресії спостерігаються періоди депресії, які можуть змінюватися епізодами манії. На цій стадії знижується потреба у сні, збільшуються функція мовлення та цілеспрямована активність, підвищується самооцінка. Для депресії характерні пригнічений стан та зниження зацікавленості будь-якого роду діяльності. Ризик захворіти на цю форму депресії протягом життя однаковий як для чоловіків, так і жінок, і в різних країнах складає 0,3–1,5 %. Частота появи біполярної форми депресії в родині пацієнта, що страждає на це захворювання, складає близько 10 %. Якщо у дитини, обоє батьків страждають на біполярну депресію, то ймовірність появи у неї захворювання складатиме 75 %. У хворих на біполярну форму депресії кількість родичів жіночої статі у 1,5–2,0 рази вище порівняно з хворими родичами чоловічої статі. Метод близнюків дає високу ступінь конкордантності щодо біполярної форми депресії у монозиготних близнюків (80%), а у дизиготних до 8%. Від біполярної уніполярна депресія відрізняється відсутністю стадії манії. Крайньою формою вираження депресії є самогубство. Ризик суїциду для хворих людей на депресією протягом життя становить 15 %.

Дистинія – легка форма уніполярної депресії, яка залежно від чинників довкілля та стану людини може переходити у хронічний стан. Для жінок частота захворювання на дистинію складає 5–9 %, для чоловіків – 2–

3%. Пік захворюваності припадає в основному на 25–44 роки. У родичів хворих на уніполярну депресію значно зростає ризик появи захворюваності на дистинію та складає 1–18 %, порівняно з контрольною групою (0,7–7,0 %). Цікаво, що кореляція і конкордантність за уніполярною депресією при цьому захворюванні між подружжям (чоловіком і дружиною) та дизиготними близнюками є досить високою, і становить 17–29 %, що свідчить про значну роль факторів середовища при виникненні цього захворювання, однак певна спадкова схильність існує. Одним із значних факторів ризику прояву захворювання є розлучення та зловживання алкоголем.

Деменція (недоумкуватість, слабоумство) – грубе порушення інтелектуальних функцій при органічному ураженні мозку, що виникає в результаті захворювання чи травми.

Амнестичні розлади призводять до ранньої прогресуючої втрати елементарних навичок, невміння виконувати звичні домашні справи. У подальшому це призводить до **апраксії** – відсутності можливості користуватися предметами, згідно за їх призначенням. Незважаючи на глибокий розлад психіки, хворі відносно довго зберігають відчуття власної неповноцінності, що викликає тяжкі переживання. Поступово розвивається **Хвороба Альцгеймера** – найбільш поширена форма деменції, яка виникає внаслідок захворювань мозку або психічних розладів. Вперше хвороба Альцгеймера була описана в 1906 році німецьким психіатром А. Альцгеймером. Автор помітив, що поряд зі звичайними старечими бляшками при цьому захворюванні виникають характерні зміни неврофібрил. Як виявилось пізніше, патоморфологічна картина головного мозку за хвороби Альцгеймера подібна до змін, зумовлених звичайним старечим слабоумством. Характер деменції, зумовлений хворобою Альцгеймера, має певні відмінності порівняно із сенильною деменцією. Розлади зорового сприйняття виявляються оптичною агнозією й втратою здатності впізнавати на відстані. Виникнення **афато-агнозо-апраксичного** синдрому (втрата здатності до мовлення, пізнання та цілеспрямованих дій) є чітким діагностичним

критерієм хвороби Альцгеймера. Найважливішим фактором ризику пізнього початку хвороби Альцгеймера є успадкування одного або 3-х алелів аполіпопротеїну E. Успадкування алеля E4 зумовлює більш ранній перебіг захворювання. Середній вік її прояву в осіб з двома алелями E4 на 15 років менший, ніж у тих, хто має 2 алеля E3. Особи, які є близькими родичами (батьки – діти, брати – сестри) мають у чотири рази вищий ризик захворіти самим. Ризик виникнення хвороби Альцгеймера зростає у 40 разів за наявності 2 і більше хворих у родині. Саме за аутосомно-домінантним типом успадкування патологічний ген, який перебуває в одній із аутосом, домінує над нормальним геном – алелем і проявляє себе в гетерозиготному стані (Aa), при цьому пенетрантність гена наближається до 100 %. При генеалогічному дослідженні хворі спостерігаються у кожному поколінні.

Домінантне успадкування хвороби Альцгеймера пов'язане із зміною однієї амінокислоти в гені білкового попередника амілоїду, накопиченням аномальних білків β -амілоїду і ϵ -протеїна в тканині мозку, що призводить до дегенерації нейронів. Хвороба характеризується вираженою дегенерацією кори, гіпокампу, стовбура головного мозку. Патогенез захворювання пов'язаний із наявністю патологічного гена в 21-хромосомі, який кодує синтез білка попередника β -амілоїду, або гена пресеніліну-1 у 14-хромосомі, або гена пресеніліну-2 у 1-хромосомі. У людей з такими генами утворюється подовжений пептид β -амілоїд, який відкладається у вигляді синільних бляшок, сплетінь нейрофібрил у корі головного мозку та інших його структурах, що супроводжується дегенерацією і руйнуванням нейронів мозку.

Встановлено, що хвороба Альцгеймера викликається мутаціями чотирьох генів, які розташовані у 1, 14, 19 і 21 хромосомах. Ідентифіковано 3 гени, мутації яких призводять до розвитку спадкових аутосомно-домінантних форм хвороби Альцгеймера з раннім проявом симптомів. Одним з них, є ген білка-попередника β -амілоїда, що локалізований в хромосомі 21q і позначається *APP*. Ген складається з 19 екзонів, причому послідовність

амінокислот β -амілоїда кодується частиною екзонів 16 і 17; саме така послідовність амінокислот розташована в карбоксильній частині білка APP. У нормі білок APP піддається протеолізу під впливом α -, β - та γ -секретаз. Два останніх протеолітичних шляхи призводять до вивільнення інтактних молекул β -амілоїда, що не викликає розвиток хвороби. Всі 8 відомих патогенних точкових мутацій APP, розташовані в 16 і 17 екзонах гена, призводять до порушення β - та γ -секретозного процесінгу білкового продукту APP, результатом чого є гіперсекреція пептиду β -амілоїда або переважна секреція більш довгих, схильних до швидкої фібрилярної агрегації форм β -амілоїда. В обох випадках, вивільняється пептид, що має амілоїдні властивості і включається в процес, що лежить в основі формування синильних бляшок у паренхімі мозку. Проте, мутації в гені APP виникають досить рідко; виявлені тільки в 20 родин і обумовлюють не більше 5% всіх випадків сімейної хвороби Альцгеймера з раннім початком синдрому. Два інших гена, які обумовлюють основну частину випадків ранньо-сімейної хвороби Альцгеймера розташовані в хромосомах 14q24.3 і 1q31-42. Ці гени були клоновані в 1995 році. Відомо, що ці гени є гомологічними і здатні кодувати родинні мембранні білки – пресеніліни (відповідно, пресенілін-1 (PS1) і пресенілін-2 (PS2)), які локалізовані в ендоплазматичній сітці тіл нейронів та дендритах. Інший можливий механізм патогенного ефекту мутантних пресенілінів полягає в індукції апоптозу, який виникає внаслідок порушення регуляції кальцієвого гомеостазу в ендоплазматичній сітці та активації вільно-радикальних реакцій. У цьому випадку, виявлено порушення процесінгу APP у клітинах. Більше половини всіх сімейних випадків хвороби Альцгеймера пов'язують з мутаціями в генах пресеніліном-1, оскільки ушкодження гена пресеніліна-2 зустрічається досить рідко. Варто підкреслити, що 70 % всіх відомих мутацій у генах пресеніліну є унікальними. При ушкодженні гена APP захворювання спостерігається у віці 40–67 років, пізніше у хворих з мутаціями в гені пресеніліну-2 (50–65 років), у випадку мутації в гені пресеніліну-1 носить агресивний і ранній характер

(початок хвороби від 24 до 56 років). Деякі мутації в гені пресеніліну-1 можуть поодинокі викликати розвиток атипічного фенотипу хвороби Альцгеймера, що характеризується ранньою деменцією з нижнім спастичним парапарезом. Аполіпротеїн Е і (АроЕ) являє собою білок, який кодується геном в хромосомі 19q13.2. АроЕ приймає участь у метаболізмі ліпідів (особливо холестерину), сприяючи їхньому перерозподілу між клітинами різних органів. В 1993 році встановлено, що АроЕ є одним з протеїнів, що специфічно зв'язуються з β -амілоїдом. Відомо, що ген АроЕ має три варіанти алеля ($\epsilon 2$, $\epsilon 3$ та $\epsilon 4$), що відрізняються поодинокими нуклеотидними замінами, які визначають існування трьох ізоформ білка АроЕ причому, в загальній популяції $\epsilon 3$ найпоширеніший. Встановлено, що алель $\epsilon 4$ гена АроЕ зустрічається частіше у хворих з пізньою формою хвороби Альцгеймера. Ризик розвитку цієї хвороби протягом життя залежить від генотипу АроЕ, у гомозиготних носіїв залежить від алеля $\epsilon 4$ і становить близько 90%, у гетерозиготних носіїв – $\epsilon 4$ (47%), тільки 20 % осіб, що не мають алеля $\epsilon 4$, хворіють в літньому віці. Клінічні симптоми прояву хвороби багато в чому залежать від того, якою людиною була до хвороби, тобто від фізичного стану і способу життя. Відомо 3 стадії хвороби Альцгеймера – *рання, середня і пізня*. Кожна з цих стадій характеризується певними симптомами.

Хвороба Паркінсона. Дану хворобу пов'язують із тремтячим паралічем. Вперше була описана англійським лікарем Д. Паркінсоном у 1817 році. Вона пов'язана з порушеннями функціональної діяльності центральної нервової системи. Клінічні вияви: *тремор* (тремтіння) *кінцівок*, *м'язова ригідність* (напруженість), *гіпокінезія*, *деменція* (втрата інтелектуальних здібностей), *депресія*, *зниження нюхового відчуття*, *порушення серцевого ритму* та *кров'яного тиску*. Хвороба Паркінсона фенотипово виявляється у 1% популяції у віці старше 65 років, у 0,4% популяції людей віком старше 40 років. Кількість випадків хвороби Паркінсона зростає в зв'язку із збільшенням тривалості життя та несприятливими екологічними факторами. На розвиток хвороби впливають як генотипові, так і фенотипові фактори

середовища (довкілля). При дослідженні близнюків (Л.А. Атраментова, О.В. Филипцова, 2004), встановлено, що хвороба Паркінсона у людей до 50 років має генотипову основу, а після 50 років - розвиток хвороби обумовлений спадковими факторами. Хвороба Паркінсона часто зустрічається у працівників розумової праці. Часті травми голови також можуть привести до розвитку захворювання (приклад цьому боксер Мухамед Алі, у якого симптоми хвороби виявились у віці до 40 років).

Хорея Гентингтона. Вперше хвороба була описана американським ученим Д. Гентингтоном у 1872 році. Хвороба виявляється вже з 30 років. Клінічні вияви хвороби: підвищена рухова активність кінцівок, що посилюється при емоційній напрузі; порушення мовлення; ендокринні розлади. Початок хвороби пов'язують з інтелектуальними розладами, психозом та маренням. Хорея Гентингтона успадковується за аутосомно-домінантним типом. Переважно генетична спадковість передається від хворого батька.

Епілепсія. Це захворювання, яке виявляється у поєднанні раптових розладів свідомості та судом. Розрізняють три форми епілепсії: генуїнну, рефлекторну і симптоматичну. При генуїнній епілепсії напади виникають без певної причини. При рефлекторній епілепсії напади провокуються звуком або мигтінням світла. Симптоматична епілепсія обумовлена враженнями мозку: в результаті травми, інфекції, інтоксикації або в зв'язку з соматичними захворюваннями. Розповсюдженість епілепсії варіюється від 2 до 9 хворих на 1000 населення в індустріальних країнах. Ймовірність захворіти на епілепсію у віці до 20 років складає приблизно 1 %, до 40 років – 2%, до кінця життя – біля 3,5%. Захворюваність серед чоловіків вища, ніж серед жінок. Генетичні особливості фенотипового вияву хвороби в близнюкових дослідженнях такі: виявлено, що конкордантність МБ (монозиготних близнюків) по генуїнній епілепсії складає 89%, а ДБ (дизиготних близнюків) – 4%. За симптоматичною епілепсією конкордантність МБ і ДБ становить відповідно 12% та 0%. Відповідно, вплив генотипових факторів у розвитку епілепсії

значний. Про генетичну обумовленість епілепсії підтверджують також генеалогічні дані. Частота епілепсії серед близьких родичів пробанда в декілька разів вища, ніж у популяції загалом. Відомо близько сотні спадкових ознак, пов'язаних із судомними нападами. До них належать порушення обміну амінокислот, захворювання, що асоціюється з накопиченням проміжних продуктів обміну в клітинах мозку, порушення мозкового кровообігу, пухлини мозку тощо.

Хвороба Феллінга. Вперше описана норвезьким вченим Феллінгом в 1934 році. Дану хворобу ще називають *фенілкетонурією*. Це захворювання пов'язане з мутацією аутосомного гена, розміщеного у 12 хромосомі і успадковується за *рецесивним типом*. Клінічні вияви хвороби: затримка моторного і психічного розвитку. Причиною захворювання є неможливість засвоювати амінокислоту фенілаланін, яка поступає в організм дитини з молоком матері. При фенілкетонурії у крові дитини накопичуються отруйні продукти метаболізму, які впливають на нервові клітини і приводять до поступового наростання ознак розумової відсталості. Якщо своєчасно не вжити терапевтичні дії, діти гинуть. Дане захворювання перебуває під генетичним ефектом. Генетичний вплив мають популяційні відмінності. Особливо часто фенілкетонурія зустрічається в єврейських популяціях. Діти, що мають генетичний дефект із перших днів життя, переводяться на дієту. Вживаються страви, в яких міститься дуже мала кількість фенілаланіну. Знаходячись на дієті приблизно до 8 років діти стають здоровими.

Хвороба Тея-Сакса. Дана хвороба пов'язана із спадковим порушенням метаболізму, що викликає відсутність фермента гексозамінідази А. Хворобу названо так за прізвищем англійського лікаря Уоррена Тея та американського невропатолога Бернарда Сакса, які спільно описали її у 1881 році. Розповсюдженість хвороби приблизно 1 випадок на 250 осіб. Особливо розповсюджений цей недуг у єврейській популяції. Діти з таким захворюванням рідко живуть більше п'яти років. Причиною формування хвороби, як вважають генетики, в основному є *спадковість*. Успадковується

хвороба Тея-Сакса за *аутосомно-рецесивним типом*. У гетерозисних носіїв зазвичай не виявляються симптоми хвороби.

При *синдромі Патау* відмічаються значні дефекти будови черепа: мікроцефалія, низький спадикий лоб, вузькі очні щілини, аномалії очей (мікрофтальм і анофтальм), низьке розташування вушних раковин (глухота), розщеплені верхня губа і піднебіння, полідактилія, дефекти серцево-судинної системи (серце розташоване з правої сторони) і внутрішніх органів (кистозні нирки, дворога матка), недорозвинені передні відділи мозку. Розумова неповноцінність, аненцефалія. Такі діти помирають у перші три місяці життя або протягом року.

ЗЛОЧИННІСТЬ ЯК ГЕНЕТИЧНА ОСНОВА АНОМАЛІЙ ПОВЕДІНКИ

Основні поняття теми: злочинність, алкоголізм, гомосексуальність

Поведінка людини, яка різко відрізняється від очікуваної та має певні відхилення, називається *девіантною*. Головною проблемою щодо розв'язання девіантної поведінки є вивчення патологічної спадковості та умов життя людини. Розуміння причин девіантності є досить важливим і для її профілактики (наприклад, у випадку, коли алкоголізм не вважали хворобою, а боротьбу з цим явищем проводили тільки виключно соціальними методами одним з головних варіантів таких методів було введення «сухого закону». Алкоголіків виховували, накладаючи на них штрафи у відповідних розмірах, однак не лікували. Аналогічну картину можна помітити і до людей у відношенні щодо нетрадиційної орієнтації, в основному, в суспільстві їх сприймали як збочинців та соціально небезпечних осіб тощо.

Злочинність. Спроби аналізу складного соціального явища як злочинність з психогенетичної точки зору неодноразово здійснювались вченими. Конкордантність монозиготних близнюків (71%) за цією характеристикою є вищою порівняно з дизиготними близнюками (34 %).

Припускають, що дія оточуючого середовища впливає на дисперсію ознаки, проте вплив факторів довкілля при цьому знижується. Так, за даними Лінса, наслідування антисоціальної поведінки у підлітків становить 0,07, а вплив соціуму – 0,31, у дорослих 0,43 і 0,05 %, відповідно.

Психогенетичний аналіз показав, що в основі антисоціальної поведінки підлітків є генетичні причини. Негативне відношення батьків і жорсткі методи виховання є реакцією на девіантну поведінку підлітків. Причиною злочинності може бути аномальний розвиток особистості, що пов'язано як із спадковістю, так і з впливом факторів довкілля (травми, хвороби). Серед злочинців спостерігається значна кількість особин з психопатіями та різними патологіями. У 15 % злочинців виявляють патологічні зміни при проведенні електроенцефалографічних досліджень. Аналіз синдрому зайвої Y-хромосоми (XYY) і синдрому Клайнфельтера (XXY) виявив, що серед злочинців і агресивних психопатів такі мутації зустрічаються в 7-10 разів частіше, ніж в цілому в популяції. Такі хворі відстають в розумовому розвитку, мають знижений коефіцієнт інтелекту, порушену соціальну адаптацію, низький рівень контролю між емоціями і проявом агресії. В деяких випадках, точкові мутації призводить до агресивності та імпульсивності у сексуальній поведінці по відношенню до жінок. Цей синдром пов'язаний з геном, який кодує структуру ферменту моноамінооксидази.

Алкоголізм. Генетика алкоголізму. За останнє десятиріччя поширення алкоголізму в Україні набуло катастрофічних розмірів, що загрожує національній безпеці країни. Це призводить до найтяжчих психічних, особистісних і поведінкових розладів, адміністративних порушень і карних злочинів, венеричних захворювань та СНІДу. Вживання алкоголю під час вагітності призводить до виникнення фізичних вад розвитку та розумової затримки майбутньої дитини. Кожного року понад 50 тисяч немовлят народжується з різними проявами уражень, що пов'язані з вживанням алкоголю їхніми батьками. За даними Інституту медицини кожного року у

світі народжується від 5 до 40 тисяч дітей з алкогольним синдромом плоду (поєднання фізичних та розумових вад розвитку). Дія алкогольного синдрому плоду триває протягом всього подальшого життя.

Алкоголізм – один з факторів ризику розвитку різних захворювань. *Алкоголізм розглядають як медико-соціальну проблему*, що впливає на показники стану здоров'я, захворюваності та смертності. При такій залежності спостерігають специфічні зміни поведінки, виникають соматичні, нервово-психічні захворювання та з'являються соціальні конфлікти. При цьому захворюванні виникають патологічні зміни усіх внутрішніх органів і систем організму, зокрема вражаються центральна нервова система, печінка, нирки, серцево-судинна система. Алкоголь як наркотична отрута вражає клітини головного мозку, знижує швидкість реакції, паралізує центри уваги та самоконтролю. Загальна опірність організму хворого на алкоголізм швидко знижується. Рівень загальної захворюваності серед осіб, що вживають алкогольні напої в 1,5 рази є вищим за рахунок захворювань кровообігу, органів травлення та травм. В Україні рівень алкогольних психозів складає близько 10,5 випадків на 100 тис. населення. Рівень смертності серед осіб, які систематично вживають алкогольні напої, є в 3 рази вищим, ніж серед непитущих. Надмірне вживання алкоголю скорочує середню тривалість життя на 20 років. Рівень алкоголю в крові залежить від кількості випитого, здатності печінки окиснювати алкоголь, а також маси людини, її харчування. За даними ВООЗ, алкоголь у мінімальних та середніх кількостях вживають мешканці західного та центрального регіонів Європи, перш за все в таких країнах як Італія, Франція, Іспанія, Португалія. Саме в цих країнах, де високо розвинуте виноградарство, сформувалася культура вживання натуральних вин, коньяків. У багатьох країнах відбувається «алкоголізація» – тенденція до росту виробництва та вживання алкогольних напоїв. Токсичний ефект алкоголю зумовлений ацетальдегідом, який впливає на зміни білкового, вуглеводного та жирового обмінів.

Розрізняють три стадії вживання алкогольних напоїв: ознайомлення, експериментування та стабільна поведінка відносно алкоголю. *Виділяють такі прояви споживання алкоголю: побутове пияцтво; ранній алкоголізм; базовий алкоголізм; хронічний алкоголізм.*

Побутове пияцтво «симптоматичне» – людина починає вживати алкогольні напої заради зняття стресу або тому що початкові стадії залежності залишаються непоміченими.

Ранній алкоголізм характерний в основному для підлітків. Вони вживають в основному слабкі алкогольні напої (пиво, вино, енергетичні напої).

Базовий алкоголізм – людина не може зупинитися, поки не досягне стадії отруєння, внаслідок чого виникає фізичне погіршення здоров'я і зменшується стійкість до алкоголю.

Хронічний алкоголізм – людина морально деградує, у неї часто виникають розлади мислення, страхи, фантазії, алкогольні психози. Стадія хронічного алкоголізму характерна для осіб, які систематично в надмірній кількості вживають алкогольні напої протягом 5 – 20 років.

Зловживання бувають: *без алкоголізму* – регулярне вживання вище доз «відносної безпеки» без сильного сп'яніння; *початковий алкоголізм* – регулярне вживання з втратою контролю, і сильним сп'янінням; *алкоголізм* – вживання супроводжується абстинентним синдромом, це найбільш характерна ознака, що свідчить про формування патологічної залежності особи від алкоголю.

Тверезість – нерегулярне вживання алкоголю (1 раз на місяць) в невеликих кількостях.

Помірне вживання – не частіше 3 разів на місяць за соціально-детермінованими звичаями, тобто на «свята» (пасивно-залежні риси особистості і мінімальний зв'язок з злочинністю (ризик захворювання високий, якщо є вплив соціуму)). Доза «відносної безпеки» для чоловіків менше 14 стандартних доз алкоголю на тиждень, для жінок – менше 9 на

тиждень. У випадках хронічного алкоголізму, запоїв, розвитку алкогольних психозів настає рання інвалідність і передчасна смерть.

Чинники, що впливають на виникнення алкоголізму в окремої особи поділяють на біологічні – до 30 % випадків генетично-детерміновані, передається схильність по чоловічій лінії, але якщо мати страждала на алкоголізм, то в підлітка формуватиметься залежність «з першої спроби»; психологічні – має значення тип нервової системи; схильність до психопатій, психозів; соціальні – найбільш впливові, хоча вирішальним моментом є комплексна дія чинників на особистість. Розрізняють вікові розбіжності в структурі чинників, що сприяють вживанню алкоголю. 95 % усіх алкоголіків вперше долучається до спиртних напоїв переважно у віці до 15-16 років, майже в 60% випадків першу чарку підліткам наливають батьки. В 16-25 років підтримують вживання алкоголю звичаї, вплив оточуючого середовища, незадовільна організація відпочинку. Розвитку пияцтва сприяють вік та стать, і пов'язані з ним певні психічні установки та вплив мікросередовища. У віці старше 26 років остаточно закріплюють вживання алкоголю та розвиток алкоголізму психологічна, психічна, а далі фізична залежність на фоні конфліктів у родині, на роботі, в суспільстві.

Генетика алкоголізму. *Алкоголізм є хворобою, яка виявляється в порушенні контролю над прийомом спиртних напоїв. Лікарями-генетиками було встановлено, що алкоголізм успадковується.* Ця гіпотеза була підтверджена завдяки працям вчених Ж. Омена (1981), В. Полтавця (1985), Ж. Капріо (1987), В. Москаленка (1988, 1991), Е. Маршала (1990). Капріо та Хес встановили, що ризик захворювання на алкоголізм у МБ є у 2,5 рази вищим, у порівнянні з ДБ.

Метаболізм алкоголю є однією з біологічних причин, які впливають на схильність до алкоголізму. Перша реакція – перетворення алкоголю в альдегід – контролюється ферментом алкогольдегідрогеназою (ADN), друга – перетворення альдегіду в оцтову кислоту – ферментом альдегіддегідрогеназою (ALDH). За активністю обох ферментів виявлений

поліморфізм, який пов'язаний з етнічними відмінностями. В печінці людини фермент ADH2 існує в трьох варіантах – ADH1, ADH2, ADH3, які кодують відповідно субодиноці β_1 , β_2 , β_3 . В локусі ADH3 є два алельні стани - ADH3-1 та ADH2, які кодують субодиноці g_1 та g_2 . В азіатських популяціях найчастіше зустрічаються алелі ADH3-1 і ADH2, їх продукти метаболізму ферменти β_2 , β_2 , g_1 та g_1 в 40 разів та 2 рази відповідно більш активні у порівнянні з формами β_1 β_1 та g_2g_2 . В печінці також виділяють два ферменти ALDH-цитозольний ALDH1 та мітохондріальний ALDH2. Мітохондріальна форма більш активна при метаболізмі оцтового альдегіду у порівнянні з цитозольною. Понад 50% представників монголоїдної раси форму ALDH2 мають у неактивному стані. Відомо, що частоти алелей ADH2-2, ALDH3-1 та ALDH2-2 значно понижені у алкоголіків порівняно з представниками азіатських популяцій в цілому. Альдегіди вважаються токсичними речовинами, а їх накопичення в крові призводить до інтоксикацій організму. Вважають, що низька схильність щодо потреб алкоголю пов'язана з накопиченням альдегіду внаслідок високої активності ферментів β_2 ADH і g_1 ADH, та малої активності фермента ALDH2-2. Нещодавно, науковою спільнотою молекулярних генетиків США було встановлено, що в метаболізмі алкоголю бере участь один з підвидів ферментів родини цитохромів P4502E1(CYP2E1) - фермент моноамінооксидаза, яка каталізує окислення моноамінових нейромедіаторів, таких як катехоламіни, індол аміни та інші біогенні аміни та можливо відіграє важливу роль в регуляції поведінки та настрою. Крім того, у алкоголіків понижена активність фермента аденілатциклази в лімфоцитах та тромбоцитах навіть після лікування алкоголізму, саме цей факт дозволяє вважати дану властивість фактором ризику алкоголізму. Також у алкоголіків частота алеля A, гена DRD2, що кодує рецептор дофаміна D2 є високою у порівнянні з не алкоголіками. У 2005 р. вченими виявлено ген схильності до антисоціального алкоголізму HTR1B, який суттєво знижує рівень серотоніну та збільшує ризик щодо імпульсивної агресії.

В. Полтавець повідомив, що незалежно від наявності алкоголізму у вихователів, частота захворювання прийомних дітей, біологічні батьки яких були хворі на алкоголізм, залишається постійною і складає близько 14 %. У випадку, коли алкоголіком був один із біологічних батьків, – частота прояву захворювання серед прийомних дітей складала 18 – 25 % для хлопчиків, і 2 – 10 % – для дівчаток. Оцінка захворюваності в популяції щодо алкоголізму у чоловіків становить 3 – 5 %, а у жінок 0,1 – 1 % відповідно. В. Полтавець (1985), П. Пронько (1986), Т. Сорокіна (1987), О. Лисковський (1988), І. Ходор та В. Лапіна (1990) виявили існування декількох типів алкоголізму, а саме: *помірне вживання*, пасивно-залежні риси особистості і мінімальний зв'язок з злочинністю (ризик захворювання високий, якщо є вплив соціуму); *початок раннього вживання*, насильство, злочинність (ризик захворювання не збільшується з дією соціуму). Популяційні генетичні дослідження показали, що алкоголізм розвивається в середньому у 3 – 4 % осіб. До того ж чоловіки хворіють у десять разів частіше, ніж жінки. Спостерігаються також популяційні відмінності реакції на алкоголь. Мешканці Європи, особливо слов'яни, на відміну від монголоїдної раси, нерідко вживають алкоголь у дуже великій кількості, проте не завжди стають алкоголіками. Несприятливу фізіологічну реакцію монголоїдів на прийом невеликої кількості алкоголю пояснюється особливостями ферментативних систем у цих народів. Популяційні дослідження показали, що приблизно 40 – 50 % мешканців Південного Китаю і Японії відрізняються різкою недостатністю ферменту ALDH, що бере участь в метаболізмі алкоголю. Серед представників інших народів монголоїдної раси недостатність цього ферменту коливається в межах 5 – 57%. Біля 40 % представників племен південноамериканських індіців характеризуються дефіцитом ферменту ALDH, тоді як в племенах сіу та навахо, що мешкають у Північній Америці частота ALDH - недостатності складає 5%. Серед популяцій європейців та африканців дефіциту ALDH практично не спостерігається. В різних європейських популяціях кількість людей з таким варіантом ферменту варіює від 5 до 20 %, а у Азії – становить

понад (90 %). Наявність такого гена і ферменту в гомозиготному стані у населення Східної Азії становить близько 50 %, що є практично не сумісним з алкоголізмом. В Японії люди, гомозиготні за алелем *ALDH22*, вживають протягом місяця в 10 разів менше алкоголю, ніж люди, в генотипі яких відсутній даний алель. У випадку наявної однієї копії цього алеля щомісячне вживання алкоголю знижується в 3 рази.

У жінок показник успадкування щодо вживання алкоголю у одружених є нижчим, ніж у неодружених, релігійне виховання також знижує ризик захворювання. *Виникнення алкогольної залежності визначається активністю ферменту алкогольдегідрогенази, яка бере участь у розщепленні алкоголю. Неприємні відчуття пов'язані з підвищенням оцтового альдегіда в крові. Існує алель (варіант гена) ALDH22, що кодує структуру алкогольдегідрогенази з зниженою активністю. Цей фермент затримує перетворення оцтового альдегіда в оцтову кислоту, внаслідок чого у людей з таким варіантом алкогольдегідрогенази вживання алкоголю викликає неприємні відчуття.*

В 2000 – 2005 рр. зростає кількість досліджень, присвячених проблемі генетики алкоголізму. І. Анохіна (2000 р.) виявила біологічні показники – маркери, які відображають індивідуальну схильність до алкоголізму. До них відносять гуанілатциклазну активність в лімфоцитах і тромбоцитах, активність фермента дофамінбетагідроксилази, який перетворює дофамін в норадреналін. У хворих з високим біологічним ризиком розвитку алкоголізму виявлено низьку активність щодо концентрації цього ферменту. У нащадків алкоголіків моноамінооксидазу виявляють в мітохондріях та в плазмі крові. Висока концентрація моноамінооксидаз свідчить про патологію емоційної сфери та є підтвердження частоти появи алкоголізму, розладів особистості, афективних розладів, особливо депресій, у нащадків батьків алкоголіків. Д. Москаленко, Т. Рожнова встановили, що у дорослих синів, які народилися від батьків алкоголіків, ризик появи алкоголізму сягає 67%. Незважаючи на величезну кількість досліджень, проведених вченими,

лікарями різних країн світу, встановити роль генетичного фактору в розвитку алкоголізму у певній популяції хворих на алкогольну залежність досить складно.

Генетичні дослідження алкоголізму вивчались при використанні близнюкового, генеалогічного методу та методу прийомних дітей. У близнюкових дослідженнях зустрічається достатньо значне розмаїття результатів. У дослідженнях МакГи із співавторами (M. McGue, et al., 1992) конкордантність зловживання алкоголем жінками у МБ і ДБ склала відповідно 0,34 і 0,31. Тобто відмінності були незначні. У чоловіків відмінності по захворюванню між двома групами близнюків були суттєвими лише до 20-річного віку. Це дало підставу авторам зробити висновок про високу спадкову обумовленість тільки ранніх форм алкоголізму в чоловіків. Правомірність висновку підтверджувалась також тим, що у випадках коли двоє монозиготних близнюків чоловічої статі ставали алкоголіками, одночасно спостерігався високий рівень захворюваності серед їхніх родичів. Серед жінок такої закономірності не спостерігалось.

В іншій роботі (К. Кендлер та співавт., 1994), виконаній на значній вибірці жіночих близнюкових пар, результати були дещо відмінними. Конкордантність за найрізноманітнішими виявами алкоголізму в МБ була вдвічі вищою, ніж для ДБ. Значення спадковості для жіночого алкоголізму була на рівні 60 % ($H_2 = 0,60$). При цьому вплив загального середовища (загального виховання, навчання в одній і тій же школі, наявність одних і тих же знайомих тощо) було практично нульовим. У дослідженнях також було знайдено, що алкоголізм батьків не підвищував ризику фенотипічного вияву алкоголізму у дівчат, а дещо його навіть знижував. Проте значна кількість робіт (Л.А. Атраментова, І.В. Филиппова, 2004) засвідчує, що *алкоголіками частіше бувають люди, у яких батько, мати або більш віддалені родичі страждали алкоголізмом*. Так, якщо у особи алкоголіками є родичі першого ступеня, то ризик розвитку у пробанда бути алкоголіком збільшується в 4

рази, а якщо родичі другого ступеня – в 2 рази, порівнюючи із середньо-популяційними даними.

Дослідження *прийомних дітей, проведених в Данії і Швеції, показали, що алкоголізм має генетичну основу*. Дослідження *прийомних дітей російської популяції* (В.Д. Москаленко, В.І. Полтавець, 1991) показало *значнішу кореляцію синів із біологічними батьками в розвитку алкоголізму* ($r = 0,136$), у порівнянні з *прийомними батьками* ($r = 0,125$). Встановлено, що сімейний вплив не відіграє значної ролі у фенотиповому прояві алкоголізму. Якщо алкоголізмом захворів один із біологічних батьків, то захворюваність серед прийомних дітей варіюється в межах 18 – 25 % для синів і 2 – 10 % для доньок. Захворюваність у загальній популяції така: 3 – 5% для чоловіків і 0,1 – 1 % для жінок (крайня оцінка: до 10 % у чоловіків і 3 – 5% у жінок).

Генетика наркоманії. В зв'язку великою доступністю різноманітних наркотичних засобів у сучасному суспільстві наркоманія стала досит актуальною медико-соціальною проблемою людства. Генетика наркоманії ще недостатньо вивчена. Пристрасть до різних наркотиків має неоднакову генетичну складову, спадковість ураження героїновою наркоманією складає до 50 %. Знайдено практично однакову конкордантність МБ та ДБ за вживанням марихуани і кокаїну. У зв'язку з цим був зроблений висновок, що основний вплив розвитку залежності від наркотиків мають фактори середовища. Показано, що одним із важливих факторів схильності до фенотипового прояву наркоманії є така психологічна риса особи, як пошук новизни та зроблено висновок, що при «дегустації» наркотиків основну роль відіграє соціальне середовище.

Узагальнивши відомості генетики наркоманії Л.А. Атраментова, О.В. Филиппова (2004) прийшли до висновку, що спадковість наркоманії складає 30 %.

Генетика паління. Від куріння гине багато людей. Активною речовиною сигарет є нікотин. За ступенем звикання нікотин подібний до героїну, проте його негативна дія для здоров'я дещо, значніша. Відомо, що

нікотин є стимулятором, седативним засобом зниження тривожності. Проникаючи з легенів в мозок за декілька секунд, а його ефекти для організму тривають близько 30 хвилин. Повторний прийом призводить до депресії та загального ослаблення, саме тому, курці потребують великої кількості цигарок.

Крім нікотину, в сигаретах є смола. Смола викликає ракові захворювання, емфізему та інші хвороби легень, монооксид вуглецю – серцево-судинні хвороби. У жінок, що палять ризик народження недоношених та мертвонароджених дітей вищий.

На близнюкових вибірках популяцій Данії, Фінляндії, Швеції, Австралії та США було показано, що спадковість куріння знаходиться в межах 37 – 84% для жінок та 28 – 84% для чоловіків. На близнюках чоловічої статі показано, що початок і тривалість куріння знаходиться під генетичним контролем. До того ж у МБ конкордантність припинення куріння також значніша, ніж у ДБ. Це свідчить про значну генетичну схильність кинути курити.

При вивченні сімей, члени яких палять цигарки, визначено, що генетичні фактори впливають на схильність до куріння. Даний висновок обумовлений тим, що виявлена значна частка курців серед родичів осіб, які також палять. Ймовірність для особи чоловічої статі стати курцем підвищується в 2 – 3 рази, якщо курить його брат.

Результати вивчення прийомних дітей засвідчують про наявність генетичної схильності щодо цієї звички.

Гомосексуалізм. На сучасному етапі вивченням біології гомосексуальності активно займається генетика. Для вивчення походження гомосексуальності вчені вивчають «генеалогічне дерево» гомосексуалів, порівнюють властивості монозиготних (однойцевих) і дизиготних (двойцевих) близнюків та займаються пошуками генів, що відповідають за гомосексуальність.

Доведено, що гомосексуальність – явище сімейне (Бейлі та Дейвуд, 2000). Чоловіча й жіноча гомосексуальність, очевидно, залежить від сімейно-генетичних, демографічних факторів тощо. Систематичне порівняння структури родин чоловіків–гомосексуалів з аналогічними контрольними групами показало, що найчастіше гомосексуалами виявляються молодші сини батьків. Ймовірність прояву гомосексуальності пов'язують зі збільшенням народження хлопчиків в цій сім'ї (за Бленхардом цей показник складає 33 %).

В 1997 році Бленхард та Класен встановили тенденції впливу генетичних факторів і специфічних імунних реакцій материнського організму на чоловічий і жіночий плід. Конкордантність за гомосексуальністю монозиготних близнюків є значно вищою у порівнянні з дизиготними близнюками. У материнському поколінні гомосексуальних чоловіків і жінок порушене статистично нормальне співвідношення нащадків чоловічої та жіночої статі.

У 1994 р. Хеймером і Левеєм, показано, що явище гомосексуалізму спостерігається в батьків, які страждають на генетичні порушення чоловічої Х хромосоми (маркер Хq28).

В 2000 р. Девідом виявлено, що прояв гомосексуалізму в певній мірі залежить від генетичної схильності.

Генетика розладів самоконтролю людини. Серед імпульсивних розладів самоконтролю особи можна назвати гемблінг (пристрасть до азартних ігор), розлади споживання їжі: анорексію (відмову від їжі) та булімію (переїдання). Яка ж генетика цих розладів?

Гемблінг. На патологічний гемблінг припадає приблизно 25 % всіх порушень самоконтролю. Популяційна частота цієї залежності складає 3 %. До того ж, серед чоловіків гемблерів більше, ніж серед жінок. Описано *дві стадії розвитку патологічного гемблінгу*. В період першої стадії гемблер відчуває ейфорію. Втягуючись у гру, особа поступово деградує, коло її інтересів звужується, поступово відбувається розлад психіки. Друга фаза

спричиняє розчарування. На цей період приходить значна кількість самогубств. Серед гемблерів поширена злочинність. Для попередньої профілактики гемблінгу необхідно визначити групу ризику. Спеціалісти визначають, що діти гемблера в ранньому дитинстві мають підвищену товариськість, відсутність сором'язливості тощо. Дитина гемблер постійно знаходиться у стані стресу. Цей стан сприятливий для розвитку наркоманії. Дітей, які надмірно захоплюються ігровими автоматами, потрібно не карати, а лікувати. Серед особистих характеристик дорослих гемблерів-чоловіків переважають такі, як недружелюбність, бажання керувати іншою людиною, агресивність, безвідповідальність. Серед жінок гемблерів, як правило, це особи, що мають пасивну агресивність, заздрість, залежність.

Патологічний гемблінг взаємодіє з розладами настрою. Патологічний гемблінг за своєю генетичною природою належить до мультифакторних і полігенних хвороб. Виявлено зв'язок між цим станом і специфічними генами одного із рецепторів дофаміна D. Так, у патологічних гемблерів алель D.A1 зустрічається у два рази частіше, порівняно з особами, які не беруть участь в азартних іграх. У патологічних гемблерів відзначена генетично обумовлена підвищена активність нейромедіатора норадреналіна та аномалії електроенцефалограми. Вважають, що у гемблерів присутній "синдром недостатнього нагородження" в результаті порушення функціонування специфічних дофамінових нервових шляхів. Саме тому, ці люди намагаються компенсувати недостатнє фізіологічне винагородження шляхом азартної гри.

Анорексія. Слово анорексія означає "без апетиту". У анорексиків розвиваються всі симптоми голодування – низький кров'яний тиск, загальмоване або нерегулярне серцебиття, запори, відчуття холоду та інше. Анорексія є хворобою, якою страждають, в основному, жінки в результаті наслідування уявному ідеалу, що нав'язане сучасним суспільством. При даній хворобі люди свідомо голодують, втрачаючи понад 15 % своєї нормальної маси тіла. Анорексія, як правило, починається в період статевого дозрівання і найрозповсюдженіша серед європейських жінок середнього чи вищого

класів. В різних популяціях частота виявлення анорексії різна: від 0,1 – 0,7 % до 1 – 3 %. Так, в США анорексія зафіксована у 8 млн. осіб (близько 3 % популяції), із них понад 7 млн. – це жінки. У генетичних дослідженнях показано, що конкордантність МБ з анорексії є вищою порівняно з ДБ. Показано, що анорексія на 58 % генетично обумовлена фенотиповим проявом. У внутрішньосімейних дослідженнях показано (Л.А. Атраментова, О.В. Филиппова, 2004), що жінки, в родинях яких спостерігаються розлади травлення, частіше, ніж у середньому в популяції, самі страждають такими хворобами. Так, якщо мати або сестра особи страждали анорексією, то ризик прояву анорексії в родині в 12 разів вищий, ніж в середньому в популяції. Вважається, що схильність до анорексії має полігенний характер, оскільки на сьогодні відомо один із генів схильності до анорексії. Він розташований у короткому плечі першої хромосоми. Крім цього, на цій ділянці, було знайдено маркер анорексії – DIS3721, саме він, дозволяє визначити групу осіб ризику.

Булімія. Страждають булімією, в основному, дівчата-підлітки та молоді жінки. Симптомами булімії є надмірне переїдання, за яким йдуть позбавлення від з'їденого шляхом важких занять спортом, блювання або приймання послаблюючих препаратів. Частота проявів булімії в популяції складає 1 – 3 % серед жінок та 0,2 % серед чоловіків. Деякі симптоми захворювання є характерними для значно більшої кількості осіб: від 5 до 15% в популяції. За допомогою близнюкового методу встановлено, що спадковість булімії складає 83 %. Спадковий контроль булімії здійснюється багатьма генами, тобто даний розлад має полігенний контроль. Найрозповсюдженішими факторами середовища, які провокують розвиток булімії, є складності у стосунках із партнером, соціальні партнери, психологічні травми тощо. Вчені вважають, що існує зв'язок між генами, що обумовлюють схильність до депресивних станів і генами, що обумовлюють розлади вживання їжі.

ГЕНЕТИЧНИЙ КОНТРОЛЬ СПРИЙНЯТТЯ. АКОМОДАЦІЯ. АДАПТАЦІЯ. ГОСТРОТА ЗОРУ.

Основні поняття теми: дальтонізм, амбліопія, амавроз, протанопія, протаномалія, дейтераномія, дейтераномалія, тританопія, аналгезія, екстраверсія, нейротицизм, депривація, альбінізм, міопія, далекозорість, короткозорість.

Сприйняття зорових подразників. Світлові промені, що є специфічними подразниками для зорових рецепторів, проходять всередині очного яблука крізь кілька складових середовищ, а саме: крізь рогівку, водянисту вологу, кришталік і склисте тіло. Разом вони утворюють оптичну систему ока, яка заломлює промені й збирає їх на сітківці. Усі складові *середовища* зорового аналізатора, крім кришталіка, зберігають сталою величину заломлення променів. Проте, заломлююча сила ока може збільшуватись, або зменшуватись, що пов'язано зі скороченням чи розслабленням війкового м'язу. Внаслідок цього для того, щоб зручніше було вивчати заломлюючу здатність ока, лікарі часто беруть до уваги тільки заломлення променів кришталіком. Зображення предметів на сітківці виникає внаслідок дії світла на сітківку, що зумовлює в ній електричні явища. Це біоструми, які з'являються в результаті фотохімічного розпаду родопсину в паличках та йодопсину в колбочках. Однак швидкість розпаду родопсину на світлі є значно більшою порівняно зі швидкості розпаду йодопсину, саме тому, виявляють високу чутливість паличок до світла (в 1 000 раз більша) у порівнянні з колбочками. Фотохімічна реакція розпаду родопсину та йодопсину викликає виникнення імпульсів у волокнах зорового нерва, та є початком зорового сприйняття. Палички - орган «сутінкового зору», які дають безколірні світлові відчуття. Колбочки - орган «денного зору», які дають кольорові відчуття. У випадку, коли функціонують колбочки, палички загальмовані. Останні, надають відчуття світла навіть при слабкому освітленні, якщо воно попадає на бічну поверхню сітківки, де розташовані тільки палички. Потенціали сітківки - один із проявів фотохімічного розпаду родопсину. Поряд із хімічними

змінami в зорових рецепторах відбуваються ще й фізичні, зокрема виникнення струмів дії.

Паличкоподібні зорові клітини – це найчутливіші щодо світла зорові рецептори. Вони подразнюються навіть слабким сутінковим світлом, проте не сприймають забарвлення предметів. Ось чому, вночі, коли людина бачить тільки за допомогою паличкоподібних зорових клітин, вони не здатні розрізняти кольори. Відомо, що колбочкоподібні клітини менш чутливі до світла порівняно з паличкоподібними клітинами. За допомогою колбочкоподібних зорових клітин утворюється денний зір. Це рецептори, які сприймають не тільки світло, а й колір. Скупчення колбочкоподібних клітин міститься на сітківці саме навпроти зіниці. У випадку, коли зображення предмета виникає на цьому місці, ми бачимо його яскраво. Цю ділянку сітківки називають жовтою плямою. У місці виходу волокон зорового нерва із сітківки зорових рецепторів немає. Тому промені, які потрапляють на цю ділянку сітківки, що називається сліпою плямою, взагалі не викликають зорових подразнень. Від сітківки збудження надходить по волокнах зорового нерву і провідних шляхах головного мозку до середнього мозку та в зорові горби, а від них, до зорової зони кори великого мозку. Саме, тут, відбувається остаточний аналіз зорових подразнень. Здатність до розрізнення кольорів у дитини зростає з віком.

Адаптація. Якщо ввечері в кімнаті погасити світло, то спочатку людина зовсім не розрізняє навколишніх предметів. Проте, вже через 1-2 хв вона починає схоплювати контури предметів, а ще через кілька хвилин бачить предмети досить чітко. Це відбувається завдяки зміні чутливості сітківки в темряві. Перебування в темряві протягом однієї години підвищує чутливість ока приблизно у 200 разів. Особливо швидко зростає чутливість у перші хвилини - це явище пояснюється тим, що при яскравому світлі зоровий пурпур паличкоподібних зорових клітин руйнується повністю. У темряві, він швидко відновлюється, і паличкоподібні клітини, дуже чутливі до світла, починають виконувати свої функції, тимчасом як колбочкоподібні,

малочутливі до світла, не здатні сприймати зорові подразнення. Ось чому, людина в темряві не розрізняє кольорів. Проте, коли в темному приміщенні ввімкнути світло, воно мовби осліплює людину, вона майже не розрізняє навколишніх предметів, та через 1-2 хв її очі починають бачити добре. Це пояснюється тим, що зоровий пурпур у паличкоподібних клітинах зруйнувався, чутливість до світла різко знизилась, а зорові подразнення тепер сприймаються тільки колбочкоподібними зоровими клітинами.

Акомодація. Предмет добре видно тоді, коли промені, відбиті від нього, збираються на сітківці. Це досягається зміною кривизни кришталика. Зміна ж настає рефлекторно - під час розглядання предметів, які знаходяться на різній відстані від ока. Коли ми дивимося на розташовані близько предмети, кривизна кришталика збільшується. Заломлення променів в зоровому аналізаторі стає більшим, внаслідок чого на сітківці виникає зображення. Коли ми дивимося вдалину, кришталик сплющується. У стані спокою акомодації (погляд вдалину) радіус кривизни передньої поверхні кришталика дорівнює 10 мм, а при максимальній акомодації, коли предмет найбільше наближений до ока, радіус кривизни передньої поверхні кришталика – 5,3 мм. Втрата еластичності кришталика з віком призводить до зменшення його заломлювальної здатності при найбільшій акомодації. Це збільшує спроможність літніх людей розглядати предмети на далекій відстані. Найближча точка чіткого виразного бачення з віком віддаляється. Так, у 10-річному віці вона розміщена на відстані менше 7 см від ока, у 20 років – 8,3 см, у 30 – 11 см, у 35 – 17 см, а у 60 – 70 років наближається до 80 - 100 см. З віком кришталик стає менш еластичним. Здатність до акомодації починає спадати вже з десяти років, проте на зорові це позначається тільки в похилому віці (стареча далекозорість).

Гострота зору. Чим менша відстань між двома точками, тим більша гострота зору. Гострота зору найбільша тоді, коли зображення попадає на ділянку центральної заглибини сітківки, або жовтої плями, і зменшується в напрямку до периферії. Бачення двох точок залежить від розмірів зображення

на сітківці. Якщо вони малі, то обидва зображення зливаються і розрізнити їх неможливо. Розмір зображення на сітківці залежить від кута зору: чим він менший при сприйманні двох зображень, тим більша гострота зору. Для визначення гостроти зору велике значення має освітлення, забарвлення, розмір зіниці, кут зору, відстань між предметами, місця сітківки, на які падає зображення, та стан адаптації. Гострота зору є найпростішим показником, який характеризує стан зорового аналізатора в дітей та підлітків. Знаючи гостроту зору в дітей, можна здійснювати індивідуальний підхід до учнів, розміщення їх у класі, рекомендувати відповідний режим навчальної роботи, що відповідає адекватному навантаженню на зоровий аналізатор.

Порушення гостроти зору. Зниження гостроти зору називається *амбліопією*; відсутність (втрата) зору – *амаврозом*. Зниження гостроти зору (амбліопія) може бути наслідком ураження очного яблука, зорового нерва та інших відділів зорового аналізатора. Амбліопія нерідко є наслідком невриту зорового нерва. Амбліопія виникає через вроджену або ранню катаракту, вроджену аномалію рефракції, косоокість і розвивається внаслідок ранньої сенсорної *депривації*. **Сенсорна депривація** – недостатність, недовантаження аналізаторів, що спостерігається в умовах ізоляції (наприклад, у космонавтів) чи внаслідок порушення роботи органів чуття (сліпота, глухота, сліпоглухота тощо). Сенсорна депривація призводить до психічних змін, значних соматичних змін, глибина яких залежить від її тривалості та індивідуальних особливостей. Зниження гостроти зору може спостерігатись при ураженні очного яблука, зорового нерва та інших відділів зорового аналізатора або після невриту зорового нерва.

Патологія зорового нерва в період новонародженості розвивається внаслідок впливу різних шкідливих факторів у внутрішньоутробному періоді і під час пологів. Ці порушення проявляються недорозвиненням зорового нерва та можуть поєднуватися з аномаліями розвитку нервової системи. Діти народжуються зі зниженням зору або сліпими. У таких дітей знижені або відсутні захисний миготливий рефлекс на яскраве світло, фіксація погляду на

предметі, не формується простежування за рухомими предметами. Моторний і психічний розвиток дитини залежать від особливостей формування нервової системи; при вродженій атрофії зорового нерва цей розвиток найчастіше буває порушено. Порушення відчуття кольору можуть бути у вигляді повної колірної сліпоти – *ахроматопсія*, часткового порушення сприйняття кольорів *дісхроматопсія*.

Дальтонізм – нездатність розрізняти зелений і червоний кольори - один з видів дісхроматопсії, який зустрічається досить часто. Своєрідним видом порушень є бачення навколишнього світу в одному кольорі.

Неврит зорового нерва може входити в симптомокомплекс різних захворювань (менінгіти, арахноїдити – запалення павутинної оболонки головного мозку; спадково-дегенеративні захворювання) та може бути самостійним захворюванням. Патологія зорового нерва в період народження дитини спостерігається внаслідок дії різних факторів як під час вагітності, так і під час пологів. Ця патологія може поєднуватися з аномаліями розвитку нервової системи та ока. Діти народжуються слабозорі або сліпі. У них відсутній або послаблений захисний миготливий рефлекс на світло, відсутня фіксація зору на предметі. Моторний та психічний розвиток дитини залежить від особливостей формування нервової системи. Порушення зору у дітей можуть бути виражені по-різному залежно від сили хвороботворних впливів на різні відділи зорового аналізатора (око, зоровий нерв, зорові та підкіркові нервові утворення мозкової речовини у зорових зонах кори головного мозку). Тому, залежно від того, наскільки порушена функція зорового аналізатора, серед дітей зі стійкими вадами зорового аналізатора розрізняють сліпих, слабозорих, осліплених. Сліпими є такі діти, у яких немає зорових відчуттів або очі втрачають здатність до світлосприйняття і розрізнення кольорів (абсолютна, тотальна сліпота), або зберігається незначний залишковий зір. Сліпих дітей поділяють на сліпонароджених та осліплених. Сліпонароджені – особи, які народилися сліпими або втратили зір до становлення мови, тобто

приблизно до трьох років, і не мають зорових уявлень. За ступенем порушення зору сліпих дітей поділяють на:

- 1) абсолютно (тотально) сліпих (сюди відносять і дітей зі світло-сприйманням, тобто здатних розрізняти світло і тіні);
- 2) частково (парціально) сліпих (сюди відносять дітей із залишковим зоровим сприйняттям, яке дає змогу розрізняти на близькій відстані віддалені контури предметів);
- 3) дітей із гостротою зору від 0,01 до 0,04, яка дає можливість орієнтуватися під час ходьби, розрізняти на далекій відстані форми предметів та яскраві кольори.

Процес формування рухів і сенсорного досвіду у таких дітей уповільнений, порушена орієнтація у просторі, різко звужується коло уявлень про навколишній світ. Характерними недоліками уявлень є *фрагментарність* (в образі об'єкта часто невидимі істотні деталі, тому образ неповний, позбавлений цілісності, а іноді й неадекватний); *схематизм* (образ предмета формується у пам'яті сліпих дітей, як гола схема без деталей та їх особливостей); *вербалізм* (частково або й зовсім немає чуттєвих елементів у словесному описі об'єкта) тощо. Збіднений чуттєвий досвід негативно впливає на встановлення зв'язку між словом і образом предмета, утруднюється формування конкретного значення слів, які позначають малознайомі предмети, ознаки і дії.

Слабозорі діти мають гостроту зору при корекції за допомогою окулярів від 0,05 до 0,4. До цієї категорії відносяться діти, які мають дещо більшу гостроту центрального зору, проте мають інші дефекти зорової функції (різке звуження межі поля зору). У цих дітей, на відміну від сліпих, провідним аналізатором є зір. Причини порушення зорової функції можуть бути вроджені і набуті. Вроджені порушення обумовлені генетичними спадковими факторами (вроджені форми катаракти, помутніння кришталика ока, атрофія зорового нерва, альбінізм, мікрофтальм).

Атрофія зорового нерва – супроводжується набряком, запаленням, стисканням, ушкодженням, диференціацією волокон зорового нерва або судин, які їх живлять. Найчастіше до атрофії зорового нерва призводять ураження ЦНС, травми черепа, пухлини, інтоксикації, алкогольні отруєння метиловим спиртом, сифіліс. Тривале голодування, авітамінози, неврити, застійні диски, гіпертонічна хвороба й атеросклеротичні зміни судин. Атрофія зорового нерва трапляється за пігментної дистрофії сітківки, тромбозів центральної артерії сітківки й артерій, які живлять зоровий нерв. Проявляється атрофія зорового нерва у послабленні гостроти зору, змінах поля зору та сприйманні кольорів.

Альбінізм – вроджений брак пігментації волосся, шкіри та райдужної оболонки очей. Виникає внаслідок генетично зумовленого порушення синтезу пігменту меланіну.

Короткозорість (міопія) – різновид аномалії рефракції, при якому паралельні промені, що надходять до ока від розташованих у дальності предметів, з'єднуються перед сітківкою у вигляді розсіяного пучка. Цим зумовлене послаблення гостроти зору вдалину.

Далекозорість (гіперметропія) – різновид аномалії рефракції, за якої паралельні промені, що надходять від розташованих далеко від ока предметів, з'єднуються у фокусі за сітківкою ока. Вроджені форми катаракти, які викликають сліпоту або погіршення зору обумовлені порушенням обміну речовин, недостатністю в харчовому раціоні вітамінів, внутрішньоутробними запальними процесами тощо. Послаблення зору може бути спричинене впливом на орган різними хвороботворними організмами, який формується в період ембріонального розвитку (токсоплазмоз, захворювання вагітної краснухою, особливо в перші місяці вагітності, різні природові порушення, які провокують внутрішньочерепні та внутрішньоочні крововиливи, переломи та зміщення кісток черепа), різними гормональними порушеннями у матері і плоду; віком батьків (старші за 35 років); резус-несумісністю крові матері і плоду; токсикозами першої та другої половини вагітності (патологія

органу зору в дітей, які народилися у жінок із токсикозами вагітності, спостерігається у 8 разів частіше, ніж при нормальному її протіканні); кровними шлюбами, іонізуючою радіацією (рентгенівське, нейтронне випромінювання тощо), яка може викликати ушкодження хромосом, генів і клітин; інтоксикаціями різного походження (алкоголь, хлороформ, протизаплідні засоби, деякі ліки: снодійні, протисудомні, хімічні, інсулін тощо).

До стаціонарних дефектів зорового аналізатора належать деякі вроджені його вади: **мікрофтальм** – вроджена аномалія розвитку, що характеризується зменшенням розмірів одного або двох очей; **колобоми** – дефекти тканини повік або оболонок очного яблука; **астигматизм** – одна з аномалій заломлюючої здатності ока, за якої в одному оці спостерігається сполучення різних видів рефракції або різних ступенів одного її виду; катаракта та ін. Промені, що потрапляють в око від джерела світла, при астигматизмі по-різному заломлюються в різних меридіанах роговиці, через що на сітківці з'являється нечітке відображення, витягнуте в якому-небудь меридіані.

Катаракта – помутніння кришталика ока або його капсули. Вроджені катаракти становлять близько 4 – 10% від усіх. Більшість із них розвиваються через пренатальні патології, зумовлені хворобами матері в період вагітності (грип, червоничка (краснуха), токсоплазмоз)), або передаються спадково. Вроджені катаракти не прогресують, але часто сполучаються з іншою патологією очей, яка значно послаблює зорові функції (мікрофтальм), **ністагм** – мимовільні нерізкі ритмічні рухи очей, найчастіше в горизонтальному напрямку (тремтіння); амбліопія. Різке зниження зору негативно позначається насамперед на процесі сприймання, воно характеризується великою загальмованістю, вузькістю огляду, порушенням точності. У зв'язку з цим зорові уявлення їх недостатньо чіткі, яскраві, часто спотворені. У слабозорих утруднене просторове орієнтування. Під час роботи, яка потребує зорового напруження, вони швидко втомлюються, зір

при цьому погіршується. Зорова втома призводить до зниження працездатності як розумової, так і фізичної.

Порушення слуху. Система, що забезпечує сприймання, передачу і переробку інформації про явища навколишнього середовища є аналізатором. Учення про аналізатори розроблено І.П. Павловим. Кожен орган чуття, за вченням І.П. Павлова, складається з трьох нерозривно зв'язаних відділів: 1 – рецептора – периферичного сприймального апарату, який сприймає подразнення і перетворює його в нервовий процес збудження; 2 – провідника збудження – доцентрового нервового волокна, яке передає збудження в головний мозок; 3 – нервового центру – ділянки кори головного мозку, в якій відбувається тонкий аналіз збудження і виникають відчуття. При порушенні слуху людина не може повноцінно сприймати навколишній світ (радіо, телебачення, спілкування з людьми), що призводить до порушення мовно-логічного мислення. Таким чином, стійке порушення слуху як первинний дефект веде до цілого ряду вторинних відхилень у розвитку, які гальмують як пізнавальну діяльність, так і розвиток особистості дитини у цілому. Залежно від ступеня прояву дефекту діти поділяються на 3 групи: *глухі, оглухлі та туговухі*. Якщо у дитини двостороннє порушення слуху є вродженим або набутих в ранньому дитинстві до того, як сформувалось мовлення, то таких дітей називають глухими.

Пізнооглухлі або оглухлі діти – діти, що втратили слух на пізніших стадіях розвитку, коли мовлення у них уже сформувалось і тому збереглося тією чи іншою мірою.

Туговухі – це діти з частковою слуховою недостатністю з різним ступенем прояву, що є причиною порушення мовленнєвого розвитку. Зниження слуху позначають терміном *гінакузія*; втрату слуху (глухота) позначають терміном *анакузія* або *сурдитас*. Однобічне ураження слухової зони кори півкуль головного мозку, провідних шляхів від ядер слухового нерва та зорового бугра не призводить до порушення слуху, тому що імпульси із ядер слухового нерва надходять в кору головного мозку із

протилежної сторони. У такому випадку подразнення від обох вух надходить в одну з півкуль по неушкодженій стороні. Однобічне погіршення слуху виникає лише у разі ураження середнього та внутрішнього вуха, слухового нерва та його ядер. При ураженні середнього вуха (барабанної перетинки, слухових кісточок) характерним є послаблення слуху на низькі тони та збереження кісткового проведення слуху. Під час дослідження кісткової провідності (проводиться за допомогою звукового камертона, який встановлюється на тим'яній частині досліджуваного) звук краще сприймається хворим вухом. При ураженні кортієвого органу (внутрішнє вухо), слухового нерва та його ядер випадає, головним чином, сприйняття високих тонів і втрачається провідність звука по кістках.

Причини стійких порушень слуху можуть бути вродженими і набутими. *Вроджені порушення спостерігаються у 25 – 30% хворих і можуть бути викликані: генетичними (спадковими факторами), дією хвороботворних мікроорганізмів під час вагітності матері на плід, дією алкоголю, лікарських препаратів, таких як: стрептоміцин, канаміцин, мономіцин, хінін під час вагітності, особливо в перші три місяці вагітності.* У таких дітей спостерігається заростання зовнішнього слухового проходу. Серед набутих порушень слуху слід вважати перенесення гострих запалень середнього вуха, які можуть спостерігатися при ураженні внутрішнього вуха, слухового нерва, в деяких випадках ураження провідних шляхів слухового нерва в головному мозку, коркових слухових центрів, які спричиняють стійкі порушення слухової функції. Причиною глухоти може бути **отосклероз** – патологічний процес у кістковій капсулі вушного лабіринту. Найчастіше вражає кістку в межах овального вікна середнього вуха. При розташуванні осередків отосклерозу у внутрішньому слуховому проході та їх подальшому поширенні хвороба уражує кортіїв орган у завитці та слуховий нерв. Є підстави розглядати отосклероз як наслідок порушення функцій залоз внутрішньої секреції, тривалого впливу шумів (ультразвуку). Серед гострих інфекційних захворювань, які призводять до часткової втрати слуху в

дитячому віці особливу роль відіграють менінгіт, кір, скарлатина, паротит, грип. Набуті вади слуху можуть бути викликані дією на слуховий аналізатор хімічних та лікарських речовин, які потрапляють в організм дитини, особливо хінін і стрептоміцин. Стійкі порушення слухової функції можуть бути викликані різними травмами голови (як під час пологів так і найбільш пізніших стадіях розвитку). Клінічні спостереження свідчать, що на розвиток органу слуху плода впливають різні загальносоматичні захворювання матері (цукровий діабет, нефрит, авітаміноз, токсикоз тощо). Негативно впливають на орган слуху дитини алкоголь, нікотин, хімічні препарати (стрептоміцин, неоміцин, мономіцин, канаміцин та ін.).

Однією з причин вроджених вад слуху в дітей вважають недоношеність, оскільки у таких дітей спостерігається недорозвиненість багатьох органів і систем, зміни у судинах, центральній нервовій системі та подальші зміни в аналізаторах, у тому числі й слуховому.

До причин, що викликають набуті вади слуху, слід віднести такі: перенесені інфекційні захворювання (грип, паротит, скарлатину, дифтерит, токсиплазмоз та інші); захворювання порожнини носа й носоглотки (що не стосуються безпосередньо вуха); запальні захворювання слухового проходу, барабанної порожнини слухової трубки (зовнішній отит, гострий середній отит, хронічний середній гнійний отит тощо); травми, здебільшого механічні, хоча трапляється й термічний вплив, а також негативна дія шуму; алергічні захворювання, які зумовлюють нейросенсорну туговухість; загальносоматичні захворювання, серед яких основна роль належить цукровому діабету, захворюванням нирок, крові та ін.; вплив екзогенних токсичних речовин, у тому числі медикаментів (антибіотиків, стрептоміцину) тощо.

Найчастіше причиною порушення слуху є запальні процеси слухового нерва – **неврит**. Неврит слухового нерва виникає як ускладнення різних інфекційних захворювань (тиф, грип, кір, скарлатина, цереброспінальний менінгіт, паротит, малярія тощо).

На початку захворювання процес у слуховому нерві має запальний характер, згодом розвиваються дегенеративно-атрофічні зміни (розпад клітин і волокон), заміщення їх рубцевою тканиною. Неврит часто призводить до важких порушень слуху – глухоти або туговухості. Неврит характеризується прогресуючим зниженням слуху, інколи – до повної глухоти. У першу чергу порушується сприйняття високих тонів. Двостороннє вроджене послаблення або брак слуху призводить до формування специфічних особливостей психіки і порушення мовлення. При повній втраті слуху на ранніх етапах розвитку дитини може створюватися враження про його розумову неповноцінність. У таких дітей спостерігається наочно-образне мислення. У процесі пізнання світу такі діти максимально використовують збережені аналізатори – зір та тактильну чутливість. Під час навчання така дитина опановує тактильну та розумову мову. На цьому підґрунті у дитини розвивається і розумово-логічне, або абстрактне мислення. Більшість глухих та туговухих мають нормальні розумові здібності. Проте при органічних ураженнях нервової системи (після перенесення менінгітів, енцефалітів тощо) послаблення слуху або глухота може супроводжуватися різними формами інтелектуальної неповноцінності.

Характернішою рисою глухих дітей є те, що стає неможливим сприйняття мовлення інших людей, а це призводить до глухонімоти. Темп психічного розвитку у таких дітей погіршується. У багатьох глухих дітей спостерігається порушення функцій вестибулярного апарата. Порушення мовлення, а пізніше повне його зникнення негативно відбивається на зоровому сприйнятті, на розвиткові не тільки мовленнєво-логічного, але й образного мислення та інших пізнавальних процесів.

Глухота (первинний дефект), пов'язана причинним зв'язком із німотою (вторинне порушення розвитку), призводить до ряду інших відхилень у психічному розвитку.

У пізнавальній діяльності глухих важливу роль відіграють наочно-зорові форми пізнання, краще ніж словесно-логічні. В розвитку словесно-

мовної системи писемна мова набуває для глухих більшого значення, ніж усна. Розвивається міміко-жестикулярна мова, бажання говорити і зчитувати мову з губ інших. У роботі з розвитку усного мовлення глухих дітей надається увага корекції мовного дихання, оскільки воно має специфічні особливості у глухих, наявність пауз для вдиху перед кожним окремим словом, а також виправлення дефекту голосу.

Як відомо, джерелом наших уявлень є відчуття, що виникають від будь-яких подразників. Від м'язів, органів у кору великих півкуль головного мозку йдуть нервові шляхи, що проводять всі подразнення, які надходять із навколишнього середовища до органів чуття. Отже, щоб правильно координувати дії, пов'язані з виконанням фізичних вправ, необхідна злагоджена діяльність усіх аналізаторів. За допомогою аналізаторів дитина щомиті одержує інформацію про те, які рухи роблять частини її тіла. У процесі розучування рухів глухі діти поступово уточнюють м'язові, зорові, тактильні уявлення, тобто ті, що виникають під час правильного виконання руху. Однак порівняно з тими, хто чує, вони мають певні труднощі. Вилучення якогось одного аналізатора із спільної діяльності призводить до уповільнення формування рухів у процесі навчання. Це спостерігається під час навчання глухих дітей фізичних вправ. Зазвичай під час виконання будь-якої рухової дії діти, які нормально розвиваються, користуються інформацією, що надходить від усіх аналізаторів. Окрім цього, на різних етапах опанування рухів домінуючу роль відіграють окремі з них. При розучуванні глухими дітьми нового руху основну роль спочатку відіграє зоровий аналізатор, потім більшою мірою варто опиратися на м'язові відчуття, оскільки в умовах змагань зорове орієнтування буває не таким значним, як на заняттях. Тому провідним аналізатором стає руховий. Коли провідним аналізатором стає руховий, учень надійно володіє руховою навичкою в незнайомих умовах. Завдяки такому всебічному орієнтуванню в часі та просторі діти виконують вправу вільно й легко. Саме тому під час навчання рухів потрібно спиратися на всі наявні в дитини аналізатори.

В аномальних дітей переключення інформації про виконуваний рух зі збереженого аналізатора – слухового, зорового, тактильного, вестибулярного – на руховий підпорядковане таким самим закономірностям.

Роль генетичних факторів і факторів середовища у формуванні відчуття людини. Генетично обумовлені дефекти смаку, нюху, зору і слуху. Поведінка людини в певній мірі визначається здатністю організму сприймати дійсність. Органи чуття надають первинну інформацію про навколишнє середовище. Від того, в якому вигляді ця інформація постуупає до мозку залежить від поведінки людини в тих чи інших життєвих ситуаціях. Будова аналізаторів постійно перебуває під генетичним контролем.

Отже, якщо ми говоримо про вплив спадковості на поведінку ми маємо на увазі непряму дію генотипу на поведінковий акт, а послідовність подій, серед яких розвиток та функціонування органів чуття. На жаль, поки що, не все у цьому ланцюжку відомо, однак деякі ділянки вивчені досить добре.

Генетично обумовлені дефекти зору. Відомо, що фактори оточуючого середовища впливають на формування сенсорних систем. Генетичні програми такого розвитку реалізуються таким чином, що у них передбачано вплив факторів довкілля на формування відчуття людини. В розвитку зорової сенсорної системи приймає участь велика кількість генів. Описано ряд мутацій, які призводять до атрофії зорового нерва (*як за домінантним, так і за рецесивним типом успадкування*). Відомо, що 6 локусів викликають природжену аплазію сітківки і сліпоту. Захворювання, які зумовлюються зчепленим зі статтю геном локалізовані в Х-хромосомі, прикладом такої хвороби може бути ***кольорова сліпота або дальтонізм***.

В сітківці є три види колбочок, які мають різні зорові пігменти. Гени, які відповідають за синтез пігменту для зелених та жовточутливих колбочок локалізовані в Х-хромосомі. Відсутність пігменту в жовточутливих колбочках – ***протанопія***, а у випадку наявності аномального пігменту це явище називається ***протаномалія***. Протанопія і протаномалія зустрічається в

1,3 % чоловіків. Найбільш часто зустрічаються мутації із колбочками зеленого кольору. Відсутність пігменту (*дейтеранопія*) спостерігається у 1,2 % чоловіків, а наявність аномального пігменту (*дейтераномалія*) – у 5 % чоловіків. Такі люди не можуть відрізнити червоний колір від зеленого. Повна відсутність колбочок – **повна кольорова сліпота** вона пов'язана з аутосомною мутацією.

Встановлено, що у 8,8 % чоловіків є певні генотипово обумовлені порушення щодо сприйняття кольорів. Частота прояву різних форм кольорової сліпоти значно варіює і становить: у арабів – 10 %, мексиканців – 2,3, населення острова Фіджі – 0,8 %. Описана домінантна мутація, яка викликає природжену повну сліпоту (зникає здатність бачити в сутінках). Кольорова сліпота може бути і набута. Захворювання уражає внутрішні шари сітківки і викликає **тританопію** – відсутність синьочутливих колбочок, внаслідок чого спостерігаються дефекти в функціонуванні зелено-жовточутливих колбочок. Сьогодні описано декілька аномалій зорового нерву. Тільки одна успадковуються за аутосомно-домінантним типом і проявляється тільки у дорослому віці, інші – виникають у дитинстві і передаються як аутосомно-рецесивні ознаки. Є форми, які успадковуються за цитоплазматичним типом (атрофія зорового нерва Лебера). Ген, що відповідає за одну із форм атрофії зорового нерва успадковується за аутосомно-домінантним типом був виявлений у довгому плечі хромосоми 3.

Аналіз родоводів показав, що курина сліпота успадковується за аутосомно-домінантним типом та нестачею в раціоні людини певних вітамінів. **Якщо у людини курина сліпота пов'язана з генетичним дефектом, вилікувати хворобу за допомогою вітамінотерапії не вдається**, тобто є неможливим. Вважають, що необхідні для нормального зору вітаміни не засвоюються організмом в зв'язку з порушенням обміну речовин, однак таке порушення у значній мірі пов'язане з генетичними дефектами. Відомо також декілька генетично-відмінних форм вродженої сліпоти, що викликані мутаціями різних генів. Більшість з них є рецесивними.

Молекулярно-генетичні дослідження виявили гени, що відповідають за вроджену форму катаракти, в хромосомах 1p, 1q, 13, 12q, 17p. У 1 з 250 новонароджених виявляють вроджену катаракту, у інших катаракта розвивається дещо пізніше, такі випадки вад зору генетики пов'язують з генетичними дефектами. Гени, які відповідають за глаукому розміщені в короткому плечі 6 хромосоми.

Генетично обумовлені дефекти слуху. Вроджені вади слуху досить часто призводять до глухонімоти. Головною причиною, що викликає вади слуху є вплив тератогенних факторів (до 14 тижня вагітності) на ембріон. Відома велика кількість мутацій, що призводять до глухоти і більшість з них, успадковуються за домінантним типом. Порушення сприйняття низьких частот спостерігається при дефектах равлика у внутрішньому вусі. На нормальний розвиток слухової системи впливають також і рецесивні гени. Так, Мортон вказує на 35 локусів мутацій, гомозиготність яких призводить до глухоти.

Відомо, що спадкова глухонімота - це генетично-детермінований стан, що визначається мутаціями різних генів, в сім'ях, в яких обидва батьки глухонімі може народитися здорова дитина, тобто дитина з нормальним слухом.

Генетично обумовлені дефекти смаку. Небажання людини використовувати в харчовому раціоні гіркі на смак речовини є генетично обумовленим явищем. До вивчених прикладів вираженого поліморфізму смаку у людини відносять тільки реакцію організму на гірке. Порошок Фокса (фенілтіакарбамід – (ФТК)) з 1931 р. по сьогодні активно використовують як тест для виявлення смакової чутливості. Пізніше, стало відомим, що це пов'язано з 7 хромосомою, яка має ген, що відповідає за чутливість до ФТК. Встановлено, що саме цей ген може перебувати в трьох алельних станах. Деякі відмінності в білках, які вони кодують в кінцевому рахунку впливають на функціонування смакових рецепторів язика. Зміни в будові рецепторів призводять до того, що людина є нездатною сприймати ФТК. Кожна людина

має по 2 алелі даного гена та різні комбінації щодо цього гену (1-1, 1-2, 2-2, 2-3). Саме ці комбінації генів визначають чи буде людина відчувати ФТК надміру гірким (таких людей називають тестерами) або з відсутнім смаковим станом гіркоти (не тестери). Генетичні відмінності смакового сприйняття впливають на харчовий раціон людини та на стан здоров'я людини. Люди, які не вживають до свого харчового раціону гіркі на смак речовини, які містяться в певних овочах та фруктах стають схильними до появи окремих форм раку. Вживання до раціону великої кількості жирів призводить до появи серцево-судинних захворювань та онкозахворювань крові та кісток.

Відомо, що *не всі люди можуть пити молоко*. Це також пов'язано з генами та ферментом лактази, який вироблять клітини тонкого кишківника. Здатність засвоювати чи не засвоювати молочний цукор контролюється парою алелей одного гена. Домінантний ген L є активним протягом всього життя кожної людини, а його алель l активний тільки в дитинстві, та є неактивним в дорослому віці. У людей з домінантно-гомо- та гетерозиготними генотипами LL і L_l лактаза виробляється протягом всього життя на відміну від людей з рецесивними генотипами (тільки до 4 років, оскільки ген втрачає свою активність, а продукування лактази повністю припиняється). Відсутність цього ферменту в кишківнику людини сприяє появі кишкових розладів різної етіології.

У людини відомо близько 650 генів, що відповідають за запах, вони розміщені у більшості хромосомах. Відчуття *запаху мускусу пов'язують з домінантним геном M локус*, який відповідає за цю властивість є аутосомним, оскільки, дана ознака з однаковою частотою зустрічається як у жінок, так і у чоловіків та однаково успадковується від матері до батька дітьми обох статей. Деякі люди відчують присмак синильної кислоти. Серед нечутливих осіб зустрічають більше чоловіків, ніж жінок. Це пояснюється тим, що ген, який відповідає за цю ознаку є локалізованим в X-хромосомі, на відміну від Y-хромосоми, яка взагалі не має цього локусу. Серед європейців мінімальний відсоток людей не відчують запаху фрезій,

однак для більшості популяцій даний запах є одним з найбільш відомих та сильних. Нездатність відчувати цей запах визначається аутосомно-рецесивним геном. У жінок виявлено, що гени, які відповідають за сприйняття запахів чоловічого тіла формуються з участю антигенів HLA, що передаються тільки за чоловічою, тобто батьківською лінією.

Психогенетичне дослідження темпераменту. Що таке темперамент? Серед типологічних властивостей нервової системи людини однією з найбільш значущих є темперамент. Темперамент розглядається як «сукупність формальних та відносно стійких характеристик поведінки, які виявляються на енергетичному рівні поведінки та у часових параметрах реакцій» (Я. Стреляу, 1982). До темпераменту традиційно відносять *формально-динамічні характеристики поведінки людини, «характеристики індивіда з боку динамічних особливостей його психічної діяльності»*. Риси темпераменту визначають не стільки те, що людина робить, скільки як вона це робить, інакше кажучи, вони не характеризують змістовну сторону психіки (хоча, звичайно, опосередковано впливають на неї).

Концепції темпераменту дуже різноманітні. Початок вивчення зазвичай приписують двом лікарям – давньогрецькому Гіппократу (V-IV ст. до н.е.) і давньоримському Галену (II ст. до н.е.). Описані ними чотири основних темпераменту (холерики, сангвініки, флегматики і меланхоліки) існують по сьогодні і в сучасних класифікаціях. Згідно з поглядами вчених того часу ці темпераменти пов'язувалися з різними поєднаннями основних «рідин» людського тіла. Пізніше неодноразово робилися спроби пов'язати темперамент людини з його анатомією або фізіологією, в тому числі з індивідуальними особливостями функціонування ЦНС (центральної нервової системи).

Одне з найбільш тривалих досліджень генетичної зумовленості властивостей темпераменту було проведене норвезьким психологом Торгерсеном (А.М. Торгерсен, 1987, 1989, 2003). Внутрішньопарна подібність МБ та ДБ близнюків за такими властивостями темпераменту, як

активність, наближення-віддалення, адаптивність, інтенсивність, поріг реактивності, настрій, увага, наполегливість простежувалася упродовж 15 років. У результаті обчислення внутрішньопарних дисперсій у неродичів був одержаний показник відмінностей максимально несхожих один на одного людей, який використовувався як точка відліку. Виявлено, що внутрішньопарні відмінності МБ у всі вікові періоди були меншими, у порівнянні з внутрішньопарними відмінностями у ДБ. Для одних властивостей темпераменту різниця між МБ та ДБ невелика, а для інших – значна і збільшується з віком. На відміну від ДБ, у МБ за більшістю властивостей темпераменту внутрішньопарні відмінності виявляють тенденцію до зменшення від народження до 15 років. Одержані в експериментальних дослідженнях дані свідчать **про вплив генотипу на індивідуальні відмінності властивостей темпераменту.**

Так, американські дослідники (R. Plomin, D.C. Rowe, 1977, 2006) за допомогою колорадського тесту дослідили темперамент у 36 пар МБ та 31 пари американських близнюків у віці від 1 до 7 років (середній вік 3,6 років). Із 6 досліджуваних ознак темпераменту у близнюків для п'яти: комунікабельності, емоційності, активності, здібності до тривалої уваги та здібності заспокоюватися виявлені чіткі генетичні впливи. І тільки реакція на їжу виявилася зумовленою впливами довкілля. У більш зрілому віці (9 – 10 років) вивчено внутрішньопарну подібність МБ та ДБ за трьома компонентами активності темпераменту: швидкості, варіативності та схильності до продовження діяльності. Внутрішньопарна подібність МБ виявилася вищою, ніж у ДБ, за більшістю швидкісних показників, одержаних у психомоторних та інтелектуальних сферах. Однак не було виявлено істотних відмінностей між МБ та ДБ за показниками, що свідчили б про прагнення продовжувати почату діяльність (Н.Ф. Шляхта – цит. С.Б. Малих, М.С. Егорова, Т.А. Мешкова, 1998). Доросла близнюкова вибірка (18 – 25 років) досліджувалася за емоційністю (В.В. Семенов, 1981). Результати демонструють більшу подібність МБ, порівняно з ДБ, майже за всіма показниками. Проводилось

також дослідження темпераменту за шкалою Тюрстона у близнюків у віці 44 – 55 років (R.H. Rosenman, R.H. Rahe, N.O. Borhani, N. Feinleib, 1976). Під спостереженням перебувало 93 пари МБ та 97 пар ДБ американських близнюків із штату Каліфорнія. ***Визначено, що з віком вплив спадкових факторів на властивості темпераменту зберігається ($H^2 = 0,66 - 1,00$).***

У шведському дослідженні (обстежено 4987 пар МБ близнюків та 7790 пар ДБ у віці 17 – 49 років) вивчені такі властивості темпераменту, як *екстраверсія та нейротизм*. Подібність близнюків за екстраверсією була: $r_{МЗ} = 0,51$ та $r_{ДЗ} = 0,21$, а за нейротизмом - $r_{МЗ} = 0,50$ та $r_{ДЗ} = 0,23$. Таким чином, спадковість в обох випадках варіюється у межах 50 – 60%. Приблизно ті самі оцінки одержані у другому дослідженні, проведеному в Австралії: внутрішньопарна подібність близнюків (вивчено 2903 пари) за екстраверсією була: $r_{МЗ} = 0,52$ та $r_{ДЗ} = 0,17$, а за нейротизмом – $r_{МЗ} = 0,50$ та $r_{ДЗ} = 0,23$ (А.С. Лучинин, 2005). Стосовно генетичних впливів на екстраверсію та нейротизм Лучининим було зроблено два висновки (А.С. Лучинин, 2005): 1) обидві властивості темпераменту людини виявляють помірну спадковість, до того ж для екстраверсії її вплив, очевидно, дещо вищим, ніж для нейротизму; 2) класичний близнюковий метод дає вищі оцінки спадковості, ніж сімейний та метод прийомних дітей. Ця розбіжність може бути наслідком неадаптивного генетичного компонента, особливо у варіативності оцінок екстраверсії. Одночасно вченими (N.L. Pedersen, R. Plomin, 1988) порівнювалася внутрішньопарна подібність за властивостями темпераменту (емоційність, активність, соціабельність) розлучених і нерозлучених МБ та ДБ. *Виявилося, що в нерозлучених МБ внутрішньопарна подібність вища, ніж у розлучених близнюків. У результаті показники спадковості, обчислені на основі даних нерозлучених МБ та ДБ, були вищі, порівняно з показниками спадковості тих самих властивостей, обчислені шляхом співставлення даних близнюків, які живуть порізно.* Подібний факт свідчить про певний вплив у мінливості властивостей темпераменту та факторів середовища. Особливо значна її дія на виявлення соціабельності. Показник спадковості за даними нерозлучених

близнюків тут становить 0,32, а розлучених – незначно відрізняється від нуля. І, нарешті, кілька слів про результати внутрішньосімейних досліджень темпераменту. За участю 47 родин проводилося дослідження з метою вивчення такої властивості темпераменту, як пластичність (С.Д. Бирюков, 1992). Вік батьків коливався від 36 до 50 років, дітей – від 14 до 21 року, різниця у віці між сибсами – від 1 до 6 років. Під пластичністю темпераменту автори дослідження розуміли легкість переходу суб'єкту від одного виду активності до іншого тощо. Учасникам дослідження пропонувалося вісім методик для вивчення пластичної поведінки тощо. Виявилося, що адаптивна генетична компонента фенотипової дисперсії досліджуваних ознак варіюється від 14 до 93 %. Отже, значна частка фенотипової мінливості показників пластичності темпераменту зумовлена спадковими факторами. За досліджуваними властивостями темпераменту більша подібність (схожість) спостерігається серед МБ і менша – серед ДБ. Узагальнені дані психогенетичних досліджень (М.В. Алфимова, 2006, 2009) свідчать, що спадковість властивостей темпераменту перебуває в межах 30 – 60%.

Огляд сучасних концепцій темпераменту, уявлень про його структуру та експериментальних підходів щодо його вивчення подано в підручнику М.С. Єгорової. Для психогенетичного дослідження характерним є: по-перше, в різних вікових групах компонентний склад темпераменту виявляється різним, оскільки деякі особливості поведінки, характерні для маленьких дітей (наприклад, регулярність здійснення фізіологічних функцій, тривалість сну тощо), або відсутні; по-друге, методи діагностики динамічних характеристик засновані на самооцінці (експертні оцінки, проєктивні методики, спостереження, як правило, мають значно меншу, ніж, наприклад, тести IQ, статистичну надійність і часто дають різні результати); по-третє, існує традиційна для психології проблема співвідношення темпераменту і характеру; хоча останній, на відміну від темпераменту, часто пов'язують із змістовної стороною особистості, оскільки відомо, що динамічні характеристики діяльності можуть у конкретних випадках визначатися не

тільки рисами темпераменту, але і, наприклад, високою вмотивованістю до даної діяльності, тобто власне особистісної рисою.

Показано, що висока мотивація до праці, пред'являє підвищені вимоги до темпу діяльності, здатності швидко переключатися з однієї операції на іншу і т.д., компенсувати «природні» особливості, які повинні були ускладнити продуктивну роботу. Мова йшла про рухливість нервових процесів (тобто приблизно – про один з факторів, що визначають темперамент). Виявилося, що темп виконання професійної діяльності витримували і «рухливі», і «інертні», але досягалося це за рахунок різного стилю виконання виробничого процесу, який і компенсував «природну» дефіцитність характеристик темпу. Співвідношення темпераменту і характеру, зводяться до проблеми «індивід і особистість». Відомо, що фенотипові ознаки, які характеризують динамічну сторону поведінки, можуть бути продуктом і темпераменту, і особистісних установок. Дослідники А. Басьо і Р. Пломін включають успадковане в число критеріїв, обов'язкових для віднесення тієї чи іншої психологічної риси темпераменту. Однак треба мати на увазі, що в зарубіжній психології практично немає традиції, що розділяє в структурі індивідуальності ці два рівні – *індивід* і *особистість*. Тому в змісті анкет, в інших діагностичних процедурах і в одержуваних потім фактичних результатах і схемах опису індивідуальності в цілому часто об'єднуються риси і властивості, які вітчизняний психолог відніс би до різних підструктур індивідуальності. Навіть у тих випадках, коли ці два терміни – темперамент і особистість розводяться, мова йде скоріше про обсяги понять, ніж про різні підструктури або рівні інтегральної індивідуальності. Дж. Лоеін, ставлячи питання про співвідношення цих двох термінів, пише: «В основному ми будемо використовувати особистість як більш широкий термін, у той час як темперамент обмежується такими аспектами особистості, які раніше виявляються у онтогенезі, часто асоціюються з емоційною експресією».

Психогенетичне дослідження рухів. Рухові тести. Аналізуючи результати психогенетичних досліджень когнітивних функцій і особистісних характеристик, іноді відзначають доцільність вивчення більш «простих» ознак, до яких найчастіше відносять сенсорні пороги і швидкість рухових реакцій. Безперечно, прості ознаки – більш зручний і перспективний об'єкт генетичного дослідження. Коли ж мова йде про рухові «моторні») функції, їх перспективність підвищується ще й завдяки тому, що вони дозволяють досить точно задавати, змінювати, контролювати умови їх реалізації. Їх регуляція та саморегуляція добре вивчена, тому експериментатор може вибірково впливати на певні ланки функціональної системи, з'ясовуючи роль кожної з них щодо реалізації руху. Відомо, що такої можливості не надає, мабуть, жодна психологічна функція. Разом з тим, швидкість рухової реакції має високу тестову надійність: кореляція часу реакцій (ВР) у повторних експериментах, в тому числі при проведенні їх різними експериментаторами (коефіцієнт константності), або двох частин ряду вимірювань, отриманих в одному експерименті (коефіцієнт однорідності), коливаються, та становлять 0,8 – 0,7. Все це, разом з відносною простотою реєстрації реакції, зробило рух, рухову реакцію одним з найбільш широко використовуваних об'єктів експериментальних досліджень в психології. Окрім самої рухової сфери, яка охоплює і такі специфічно людські форми, як мовні руху та письмо за допомогою рухових реакцій тестуються і вивчаються особливості темпераменту, сенсорні функції, психофізіологічні та інтелектуальні характеристики тощо. Завдяки руху людина отримує деякі види сенсорної інформації (наприклад, зорова перцепція існує завдяки рухам очей, гаптична - завдяки рухам кисті і пальців). Саме вивчення рухів як засобу активної взаємодії з середовищем привело Бернштейна ще в 40-х рр. ХХ ст. до створення фізіології активності – нової продуктивної області, яка тісно пов'язана з психологією. Деякі автори навіть включають рух як обов'язковий компонент у визначення терміну «поведінки».

Індивідуальні характеристики рухових реакцій корелюють з психометричними оцінками інтелекту (IQ). Відомо, що з IQ корелює інтраіндивідуальна варіативність, а не середня його величина для даного індивідууму: чим вище IQ, тим нижче варіативність. Є відомості про те, що латентний період рухової реакції та швидкість самого руху по-різному корелюють з IQ, однак разом вони дають кореляцію приблизно таку ж, як, наприклад, тест Равена з тестом Векслера. Разом з тим, «простоту» рухових актів не треба перебільшувати. Навіть найпростіший з них передбачає постановку мети руху («моделі потрібного майбутнього» – за М. А. Бернштейн, «акцептора результатів дії» – за П. К. Анохіна), формування та реалізацію адекватної задачі моторної програми («рухомого функціонального органу» – за А. А. Ухтомським), зворотний зв'язок – оцінку і корекцію результату руху. У лабораторному експерименті до цього додаються сприйняття і запам'ятовування інструкції, прийняття рішення про здійснення або, навпаки, гальмування реакції тощо. Нарешті, необхідно розрізняти рух-реакцію і рух-акцію, «живий рух», тобто не відповідь на зовнішнє подразнення, а на вирішення певної задачі. Функціональна структура рухової дії в цих випадках може суттєво відрізнятися. Інакше кажучи, рух – це теж ознака-«подія», хоча й легше верифікована, ніж, наприклад, інтелект. Проте рухові реакції мають кілька особливостей психогенетичного дослідження. До них відноситься перш за все тренованість – можливість реалізації одного і того ж руху на різних рівнях регуляції (усвідомленої (довільної) і автоматизованої)).

Згідно з концепцією Н.А. Бернштейна, нейрофізіологічне вивчення руху в цих випадках виявляється різним, тому дослідник отримує унікальну можливість оцінити генотип-середовищні співвідношення у мінливості ознаки (руху), що залишається фенотипово одним і тим же, однак змінює свої психологічні та фізіологічні механізми.

За гіпотезою А.Р. Лурія, що базувалася на концепції психічного розвитку Л.С. Виготського, подібний феномен повинен існувати і в

онтогенезі: з переходом від елементарних, «натуральних» форм функцій до вищих соціально опосередкованих, роль генотипу повинна знижуватися. Структурна і функціональна складність вищих психічних функцій надзвичайно ускладнює розробку цієї гіпотези. Можливість досліджувати її в ситуації лабораторного експерименту з використанням рухових реакцій, що дозволяють більш суворо контролювати необхідні змінні, видається більш перспективною. Крім сказаного, рух як об'єкт психогенетичного дослідження має, очевидно, ще одну перевагу, як вже зазначалося, одне з основних обмежень методу близнюків полягає в можливості неоднакових середовищних впливів у парах МБ і ДБ: середовище є актуальним для формування когнітивних і особистісних особливостей. Коли ж мова йде про моторику, немає серйозних підстав вважати, що члени пар МБ і ДБ мають різні середовищні можливості для її розвитку; інакше кажучи, справедливність постулату про рівність середовища в цьому випадку, більш очевидна і, отже, одержувані оцінки успадкованого є більш надійними.

Таким чином, рухи людини – це важлива ознака для пізнання індивідуальності і продуктивності психогенетичного дослідження. Однак, хоча ще Ф. Гальтон у роботі «Спадковість таланту» наголошував про успадкування рухових якостей людини.

С.Б. Малих виділив чотири групи робіт, що відрізняються досліджуваними фенотипами: 1) складні поведінкові навички; 2) стандартизовані рухові проби; 3) фізіологічні системи забезпечення м'язової діяльності; 4) нейрофізіологічний рівень забезпечення рухів тощо. Звичайно, грані між цими групами умовні; наприклад, анатомія м'язів суттєво визначає параметри рухів, що відносяться до перших трьох груп, процеси саморегуляції особливо важливі для характеристик рухів другої та четвертої груп і т.д.

Друга група досліджень поєднує ознаки, отримані в стандартизованих рухових пробах. Їх, у свою чергу, можна розділити на дві підгрупи: в одну входять показники, які зазвичай отримують в стандартних вимірах

характеристик, суттєвих для спорту і фізичного виховання, у другу входять рухові тести, час рухових реакцій тощо. До першої підгрупи відносяться звичайні проби м'язової сили, гнучкості, спритності, бігові та стрибкові тести тощо. Деяке узагальнення цих результатів міститься в роботах Р. Коварж та С. Малих. На жаль, дослідження проведені з близнюками різного віку – від 5 до 25 років на невеликих вибірках призводять до значних відмінностей коефіцієнтів успадковування. Наприклад, успадкування м'язової сили при згинанні кисті коливається від 0,24 до 0,71, передпліччя – від 0,42 до 0,80; абсолютної м'язової сили – від 0,37 до 0,87 тощо. В роботі Ф. Вайса, який обстежив 180 пар МБ та 300 пар ДБ 10-річного віку, отримано такі результати щодо оцінки успадкування: для бігу на 60 м $h_2 = 0,85$; стрибків у довжину $h_2 = 0,86$, штовхання ядра $h_2 = 0,71$. Виявлені показники гнучкості у підлітків 12-17 років показали максимальне успадкування щодо рухів в плечових суглобах ($h_2 = 0,91$) і хребті ($h_2 = 0,84$). Як свідчать сумарні дані по декількох досліджень, найбільший вплив спадковості відчуває швидкість реакції, найменший – координація рук.

Друга підгрупа рухових проб («моторних тестів») використовується для вирішення психологічних та психофізіологічних завдань: діагностики динамічних характеристик поведінки, властивостей нервової системи, дії перемикачів, стомлення тощо. Особливий напрямок досліджень пов'язують з гіпотезою щодо наявності загального фактора швидкості – індивідуального темпу, що характеризує одночасно рухові реакції, перцептивні, розумові процеси, пізнання, прийняття рішення тощо. Крім того, у кожної людини існує також максимально можливий темп, при якому вона в змозі безпомилково виконувати ту чи іншу діяльність. Тому, рухові тести, включають проби на швидкість реакцій в різних умовах та їх реалізації, та оцінки темпових та ритмічних характеристик. А. Анастасі в своїх дослідженнях вказує на високу специфічність моторних тестів. Факторно-аналітичні роботи Е. Флейшмана та його співавторів виявили 11 основних факторів, що описують рухові функції, серед них – швидкісні фактори та

регуляторні. Цікаво, що однойменні характеристики, які відносяться до різних органів рухів, входять в різні фактори, тобто виявляються незалежними один від одного. Тому питання про те, чи існує загальний чинник швидкості залишається на сьогодні відкритим. Відомо, що для психогенетичних досліджень рухові характеристики, як правило, вибираються не стільки з метою вивчення природи самих рухових функцій, скільки за логікою тих завдань, в які даний моторний тест включені. Варто зауважити, що наведені роботи виконані різними методами: різні і експериментальні моделі, і стимули, і сам руху, і статистична обробка, тому порівнювати їх та вважати їх достовірними є неможливим. Проте, звернемо увагу на те, що нульові значення коефіцієнтів успадкування зустрічаються тільки в реакціях на звуковий стимул.

Спроба більш детально вивчити динаміку генотип-середовищних співвідношень при зміні окремих ланок контуру саморегуляції (завдання, мотивації) була зроблена С. Іванченко та С. Малих. У всіх шести серіях експериментів, що відрізнялися умовами діяльності випробуваного, незалежно від зміни їх схем, найбільшу вагу привертає індивідуальне середовище. При цьому, виявилися статеві відмінності: у дівчат велику роль відіграє загально-сімейне середовище, у хлопчиків – індивідуальне. Це досить цікава спроба зрозуміти, за рахунок яких компонентів функціональної системи змінюється структура фенотипової дисперсії. Рухові реакції інтенсивно використовувалися при вивченні властивостей нервової системи. Їх «обробка», тобто змінна ознака попередньо-виробленої реакції на протилежну – один із стандартних способів діагностики рухливості нервових процесів. У працях Т. Пантелєєвої та Т. Василець отримані відомості про вплив генотипу на індивідуальні особливості рухової обробки в різних методичних варіантах. Пантелєєва в своїх дослідженнях проводила обробку після автоматизації попередньої реакції вибору (і, крім того, в даному випадку інтенсивність звукових стимулів так само, як в роботі Т. Василець, задавалася в одиницях індивідуального порогу). Результати показали, що

генетичний компонент виявляється в першій реакції після отримання інструкції реагувати інакше, ніж до неї, і потім – після автоматизації нового навику. Можна припустити, що фізіологічні особливості людини, що позначаються терміном «рухливість нервових процесів», детермінують в даному випадку саме першу реакцію після отримання інструкції до зміни навику; потім включається усвідомлена довільна саморегуляція – активна орієнтовна діяльність, і повторюється картина вироблення навиків, що мала місце до переробки. В експериментах Т.В. Василець ВР вимірювалася більш традиційним способом – натисканням на кнопку у відповідь на звуковий сигнал. Специфіка цієї роботи полягала, по-перше, в тому, що, як уже говорилося, інтенсивність звуку задавалася в децибелах щодо індивідуального порогу і, по-друге, темп подачі стимулів теж індивідуальний, оскільки відраховується від так званого критично інтервалу - граничного для даного випробуваного темпу, при якому він ще виконує дану діяльність без помилок. Експерименти були проведені з близнюками двох вікових груп: 7 – років і 33 – 55 років, по 20 пар МБ та ДБ у кожній групі. Отже, 1) саме зміна латентних періодів реакції в ході обробки в порівнянні з їх величинами до її початку не виявляє генотипових впливів в жодній групі; 2) якщо про труднощі переробки судили не за латентним періодом, а за кількістю допущених помилок, то генетичний компонент констатувався у старшій групі; 3) при оцінці індивідуальних особливостей обробки за узагальненим показником, що включає і швидкість, і точність реакцій, генетична обумовленість виявляється тільки у дітей 7 – 11 років.

Генотипова обумовленість рухової обробки (дії перемикування) була отримана і в роботі Н.Ф. Тализіної з співавторами на невеликий вибірці близнюків: $r_{МЗ} = 0,74$; $p = 0,31$, звідки $h_2 = 0,86$. Це одна з небагатьох в психогенетиці робіт, реалізованих у руслі певної психологічної концепції, в даному випадку – теорії планомірного формування розумових дій П.Я. Гальперіна, що дозволяє певним чином аналізувати динаміку дії в процесі його становлення, функціонування та зміни. Використавши метод

контрольного близнюка, автори показали, що дія перемикання та обробка сигнального значення стимулів – не одне і те ж, і що при різних способах формування дії переключення його швидкість може залежати або не залежати від рухливості нервових процесів. Інакше кажучи, виявлені «ті перетворення діяльності, які ведуть до перебудови ансамблів психофізіологічних функцій», тобто ми знову стикаємося з ситуацією, коли фенотипово ідентичні дії можуть мати зовсім різні внутрішні механізми і, відповідно, різні причини межіндивідуальної варіативності. Рухові реакції зручні для психогенетичного вивчення тому, що дозволяють досить чітко змінювати умови їх реалізації та з'ясовувати вплив різних факторів на генотип-середовищні співвідношення.

Досить цікавими є дослідження К. Макнемара на близнюках старшого шкільного віку (в дослідженні брали участь 17 пар МБ та 48 пар ДБ). Виконувалися 5 рухових тестів, що діагностували головним чином відповідні рухові координації. В процесі досліджень було встановлено високу ретестову надійність (0,79 – 0,94). Тренування для всіх випробовуваних проходило за стандартною схемою відповідними блоками: до першого блоку входило 10 вправ (тест виконувався 70 разів) і до другого по 4 вправи – (по 28 виконань). Абсолютні оцінки успішності виконання тесту підвищилися, природно, у всіх близнюків (хоча результати у ДБ виявилися вищими у порівнянні з результатами у МБ). Внутрішньопарна схожість суттєво змінилася тільки у ДБ, причому в одному тесті підвищення внутрішньопарної подібності у ДБ призвело до зниження коефіцієнта успадкування практично до нуля. Проте, звернемо увагу на те, що і в фонових вимірах успадкування оцінка у цьому тесті була найнижчою ($A_2 = 0,26$). Цікаво, що підвищення внутрішньопарної подібності у ДБ відбувається головним чином до кінця тренування.

Таким чином, тренування, змінюючи абсолютні оцінки успішності, у двох випадках з трьох не ліквідує генетичний компонент фенотипової мінливості цих ознак. До стандартизованих рухових тестів відноситься і діагностика індивідуальної виразності так званого «закону сили» -

скорочення ВР при посиленні стимулу. Дослідження «закону сили» у близнюків трьох вікових груп (8 – 11, 13 – 16 і 33 – 56 років) показали наявність вираженого генетичного контролю і одночасно його зниження у підлітків у порівнянні з двома іншими групами: коефіцієнт успадкованого (за Холзінгером) дорівнює 0,89; 0,45; 0,93 в трьох групах відповідно. Невисока успадкована варіативність «6» у підлітків була раніше показана Н.Ф. Шляхтою: $r_{МЗ} = 0,466$, $r_{ДЗ} = 0,301$, $h_2 = 0,33$; в дослідженні ж іншої групи дорослих близнюків (правда, на невеликій вибірці) коефіцієнт Холзінгера виявився рівним 0,93. Зниження генетичних впливів у підлітковому віці автори пов'язують з гормональною перебудовою. Змінюється не тільки коефіцієнт успадкування, а й абсолютні значення коефіцієнта: у цій групі близнюків вони виявляються нижчими, ніж у двох інших групах - у молодшої, та у старшої (це означає меншу вираженість «закону сили», тобто прискорення реакції при посиленні стимулу у підлітків). Зменшення ролі генетичних факторів у пубертатному віці було показано і для деяких нейрофізіологічних ознак.

Таким чином, спадковість істотно визначає різницю між людьми не тільки за ознаками, що є разовими «дискретними» вимірами конкретної психологічної функції, наприклад ВР, бали IQ, але і за їх індивідуальної динаміки, що формуються при зміні умов діяльності, тобто по варіативності у проявах деяких закономірностей. Нарешті, остання характеристика, що відноситься до цієї групи показників, – індивідуальний темп (іноді його позначають як «персональний» або «особистий» темп). Його оцінки виходять з самих різних методичних варіантів: як темп постукування (теппінг-тест) бажаний на слух темп (наприклад, задається метрономом) темп виконання будь-яких ритмічних дій – звичайних у повсякденному житті або в спеціальній експериментальній задачі. Залежно від завдання роботи оцінюється зручний («оптимальний») або максимальний темп.

Одна з перших фундаментальних робіт у цій галузі належить німецькій дослідниці І. Фрішайзен-Келер, яка на великій вибірці, що включала і

близнюків (правда, з дуже широким віковим розкидом – від 6 до 59 років), і батьківсько-дитячі пари, показала спадкову обумовленість і тимчасову стабільність самих різних темпових характеристик: теппінг, ходьби, усного рахунку тощо. Виявилося, що теппінг, бажаний на слух ритм, і темп деяких повсякденних рухових дій (ходьба, рахунок і т.д.) значно визначаються спадковістю. Оцінки, отримані в теппінг-тесті, як правило, подібні у МБ у порівнянні з ДБ; однак, коефіцієнти успадкування широко варіюють: від 0,32 до 0,87.

У роботі І. Фрішайзен-Келер було отримано схожість за цими оцінками у батьків та їх біологічних дітей: у двох «швидких» батьків 56% дітей – теж «швидкі», 4% – «повільні», інші – «середні», якщо ж обоє батьків «повільні», то жодна дитина не виявляє високого темпу щодо рухливості, 71% – «повільні» і 29% – «середні».

У роботі Т.А. Пантелєєвої та Н.Ф. Шляхти у близнюків 13-16 років були отримані докази успадкування теппінг кореляції в парах МБ, в обох випадках вони виявилися істотно вищими у МБ у порівнянні з ДБ: 0,779 і 0,151 для «зручного» темпу, 0,687 і 0,246 – для максимально можливого. За граничного темпу виконання деяких експериментальних завдань МБ вони акож мають більш високі показники кореляції.

У роботі Т.Г. Хамаганової та співавторів у близнюків п'яти вікових груп (7 – 9, 11 – 12, 13 – 15, 16 – 18 років і 19 – 21 рік) оцінювався індивідуальний темп роботи з використанням коректурної таблиці. Пізніше авторами було встановлено коефіцієнти успадкування та отримано такі показникові рівні 0,79; 0,82; 0,42; 0,84; 0,7, Варто зауважити, що у категорії старший підлітковий вік виявлено мінімальні коефіцієнти. Аналогічні оцінки більш складних рухів визначаються в рівній мірі (30 – 35%) спадковістю, загальним та індивідуальним середовищем.

Таким чином, у цій групі ознак, що характеризують темп рухових реакцій людини, співвідношення генетичних і середовищних детермінант

залежить, очевидно, і від типу руху (просте чи складне), і від граничних швидкісних можливостей людини.

Визначення властивостей НС за психомоторними показниками.

Використання теппінг-тесту для визначення сили нервової системи досить широко застосовується у психології. Згідно з поглядами багатьох учених, кожна людина має індивідуальний, властивий тільки їй темп дій щодо швидкості реакцій.

Психічний темп характеризує швидкість як зовнішніх, так і внутрішніх реакцій людини, пов'язаних із швидкістю обробки інформації в центральній нервовій системі. Психічний темп розглядається дослідниками як "індивідуальний знак особистості", як "показник стану людського організму в цілому". Особливості психічного темпу виявляються як у простих діях, наприклад поведінкових реакціях людини, у ході, письмі, а також у таких складних психічних процесах як швидкість розумових асоціацій, заучування, розв'язання розумових задач, переключення уваги, у темпі виконання виробничих операцій. Саме тому, індивідуальний психічний темп є одним з показників того, як людина може звикати до своєї професії і як саме ця звичка може впливати на швидкість обробки інформації, на швидкість сенсомоторних дій (телеграфістка, телефоністка, друкарка тощо). Психічний темп є досить інформативним показником функціонального стану кори головного мозку. Індивідуальний рівень психічного темпу знижується при втомі і зростає при активації та збудженні нервової системи. Існує пряма залежність між лабільністю нервової системи і психічним темпом: чим вищі показники лабільності нервової системи, тим вищий психічний темп людини, тим швидші її психічні та психомоторні реакції. Ці показники у професійній діагностиці можуть використовуватися для виміру властивостей сили нервової системи, її витривалості, працездатності при тривалому навантаженні. Чим менші відмінності у показниках на початку та наприкінці дослідження, тим сильнішою є нервова система. І навпаки, чим більші відмінності

у початкових і кінцевих показниках досліджу, тим більше нервова система є слабшою і податливою до втоми.

Характеристика методики «Теппінг-тест». Теппінг-тест іноді називають "олівцевою пробою", тому що завдання, яке ставиться перед піддослідними, полягає у виконанні швидких вертикальних рухів кистю руки з нанесенням олівцем крапок на папір. Тест рекомендують проводити зранку, на початку робочого дня, щоб виключити функціональну втому. Якщо метою дослідження є вимірювання втомлюваності на роботі, у навчанні тощо, то тестування рекомендують проводити двічі: зранку та після закінчення роботи.

ЕЛЕКТРОЕНЦЕФАЛОГРАФІЯ. МАГНІТОЕНЦЕФАЛОГРАФІЯ

Основні поняття теми: електроенцефалографія, магнітоенцефалографія, електроенцефалограма, відкриті потенціали, α (альфа), β (бета), γ (гамма), δ (тета) ритми.

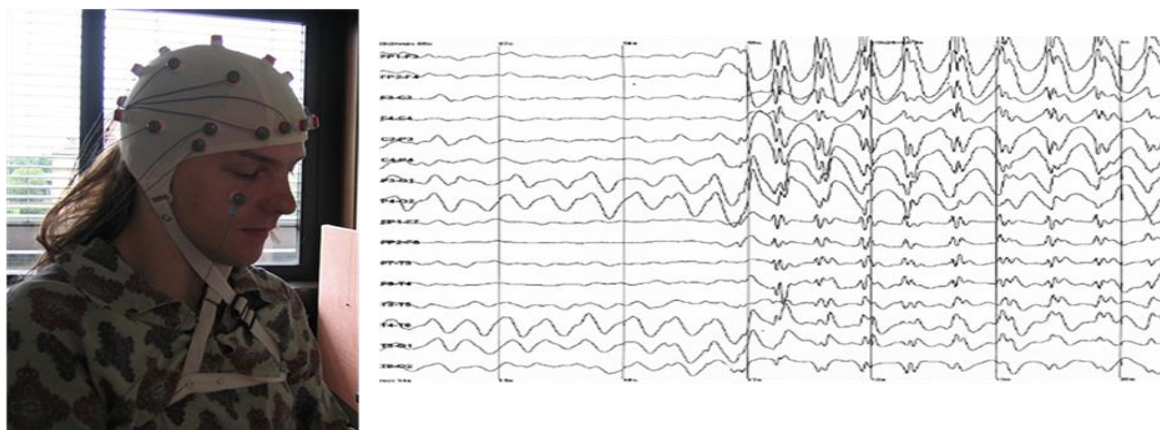
Електроенцефалограма (ЕЕГ) – графік електричної активності головного мозку, який отримують в процесі електроенцефалографії.

ЕЕГ – це обстеження, під час якого записується електрична активність мозку. Таке обстеження проводять з метою виявлення: випадків, збентеження або змін в поведінці, травм або хвороб голови, змін у рівні непритомності. Ці дослідження є ключовим в діагностиці захворювань, наприклад епілепсії, різних їх проявів (наприклад: локалізації судомного осередку), вивченні функціонального значення різних частин мозку і принципів його роботи загалом. Основними поняттями, на які спирається характеристика ЕЕГ, є: середня частота коливань, їх максимальна амплітуда і фаза, також оцінюються відмінності кривих ЕЕГ на різних каналах та їх часова динаміка. Сумарна фонові електрограма кори і підкіркових утворень мозку пацієнта, варіюючись у залежності від рівня філогенетичного розвитку

і відображаючи цитоархітектонічні і функціональні особливості структур мозку, також складається з різних за частотою повільних коливань.

Однією з основних характеристик ЕЕГ є частота. Проте через обмежені перцепторні можливості людини при візуальному аналізі ЕЕГ, що застосовується в клінічній електроенцефалографії, ціла низка частот не може бути досить точно охарактеризована оператором, оскільки людські очі виділяють лише деякі основні частотні смуги, які присутні в ЕЕГ.

Електроенцефалографія – метод, який полягає в реєстрації та аналізі сумарної біоелектричної активності головного мозку – електроенцефалограми (ЕЕГ), (рис. 5,6,7). Електроенцефалографія вважається одним із класичних методів психофізіологічних досліджень. Хоча і визнається, що, незважаючи на перспективність цього методу, він залишається для психофізіолога поки ще й одним з найменш зрозумілих джерел даних, а інформативність одержуваних результатів багато в чому залежить від досвіду дослідника.



ЕЕГ може зніматися як зі скальпу, так і з глибоких структур мозку

Рис.5. Вимірювання ЕЕГ.

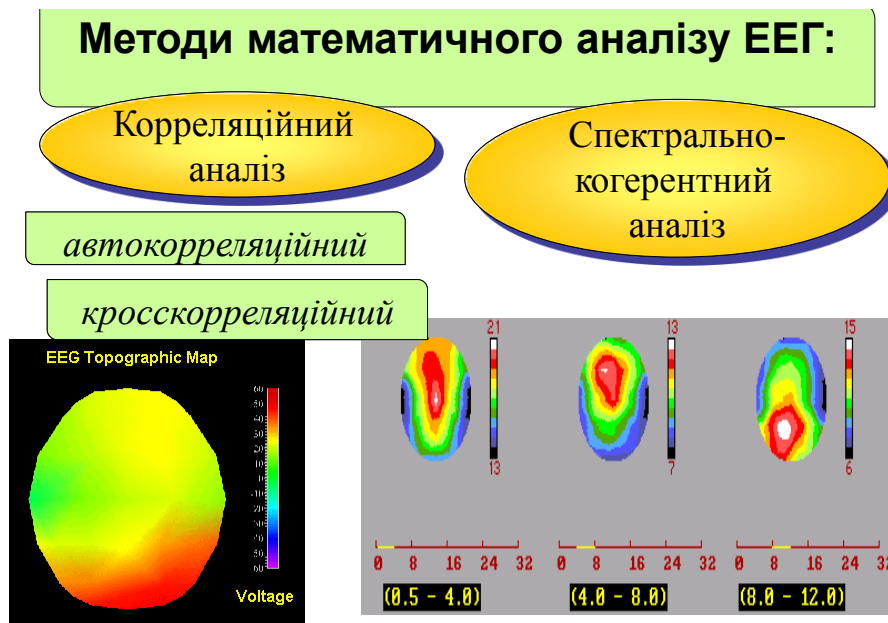


Рис.6. Методи математичного аналізу ЕЕГ.

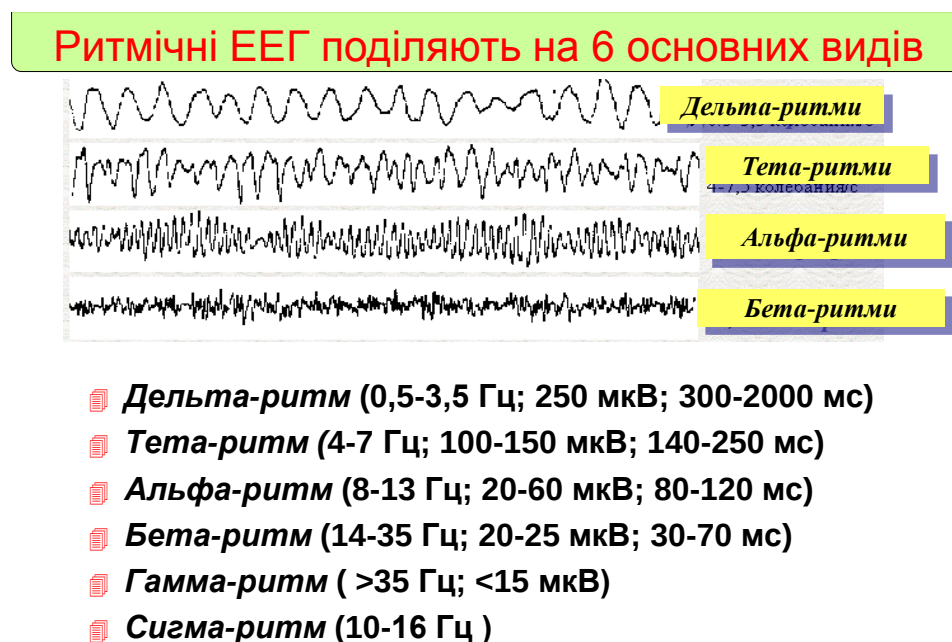


Рис.7. Ритмічні ЕЕГ

ЕЕГ вимірюється між двома точками. Існують два основних методи її реєстрації: *біполярний* і *монополярний*. При *біполярному* методі реєструється різниця потенціалів між двома активними електродами (обидва електроди розташовуються в електрично активних точках скальпу). При *монополярному* – реєструється різниця потенціалів між різними точками на поверхні голови стосовно якої-небудь індіферентної точки. Міжнародною федерацією

товариств електроенцефалографії була прийнята система «10-20», що дозволяє точно вказувати розташування електродів. Вважається, що електричні процеси, які реєструються енцефалографом, пов'язані із синаптичною активністю нейронів. В ЕЕГ відображаються тільки низькочастотні електричні процеси тривалістю від 10 мс до 10 хв. При реєстрації ЕЕГ важливе значення має розташування електродів, причому електрична активність, одночасно реєстрована з різних точок голови, може сильно відрізнятися. При цьому для зручності реєстрації весь череп розбивають на ділянки, позначені літерами: р – лобова, О – потилична область, Р – тім'яна, Т – скронева, С – ділянки центральної борозни. Непарні номери точок відведення відносяться до лівого, парні – до правого півкулі. Буквою Z позначаються відведення лінії, що розділяє півкулі. Для запису ЕЕГ використовують два основні методи: біполярний і монополярний.

Статистичні методи дослідження ЕЕГ виходять з того, що фонові ЕЕГ стаціонарні і стабільні. Стаціонарні процеси - статистичні параметри яких з плином часу не змінюються.

Встановлено, що ЕЕГ зберігає стаціонарність всього тільки протягом декількох секунд. Подальша обробка в переважній більшості випадків спирається на перетворення Фур'є, сенс якого полягає в тому, що хвиля будь-якої складної форми математично ідентична сумі синусоїдальних хвиль різної амплітуди і частоти. За допомогою перетворення Фур'є найскладніші за формою коливання ЕЕГ можна звести до ряду синусоїдальних хвиль з різними амплітудами та частотами. Для виділення повторюваних періодичних компонентів ЕЕГ використовується автокореляційна функція, яка характеризує ступінь зв'язку між окремими тимчасовими моментами одного й того ж процесу і дозволяє судити про переважання у досліджуваному запису періодичних або випадкових складових.

Спеціальним завданням є аналіз спектрів потужності різних частот, яка залежить від амплітуд синусоїдальних складових. Спектр потужності

представляє собою сукупність всіх значень потужності ритмічних складових ЕЕГ, які обчислюють з певним визначеним кроком дискретизації (в розмірі десятих часток Гц). Спектр характеризує абсолютну потужність кожної ритмічної складової або відносну, тобто вираженість потужності кожної складової (у %) по відношенню до загальної потужності ЕЕГ в аналізованому відрізку запису. Спектри потужності ЕЕГ можна піддавати подальшій обробці, наприклад, кореляційному аналізу, при якому обчислюють автокросскореляційні функції, а також когерентність. Остання характеризує міру синхронності частотних діапазонів ЕЕГ у двох різних відведеннях. Когерентність змінюється в діапазоні від +1 (повністю збігаються ділянки спектра) до 0 (абсолютно різні). Така оцінка проводиться в кожній точці безперервного частотного спектра або як середня в межах частотних піддіапазонів. За допомогою обчислення когерентності можна визначити, які структури мозку більш зацікавлені у даній діяльності, де знаходиться фокус активації та ін. Завдяки цьому спектрально-кореляційний метод оцінки ритмічних складових ЕЕГ та їх когерентності є в даний час одним з найбільш поширених. У залежності від частоти показників, від частотного діапазону, а також і від амплітуди, форми хвилі, топографії і типу реакції що реєструються у ЕЕГ, виділяють такі основні ритми мозку: дельта-ритм (0,5- 4 Гц); тета-ритм (5-7 Гц); альфа-ритм (8-14 Гц) – основний ритм ЕЕГ, переважає в стані спокою; бета-ритм (15-35 Гц); гамма-ритм (вище 35 Гц), дельта-ритм, тета-ритм, капа-ритм, мю-ритм, сигма-ритм тощо.

Найбільшу увагу дослідників тут завжди привертав *альфа-ритм* (α -ритм) – домінуючий ритм ЕЕГ спокою у людини. α -ритм безпосередньо пов'язаний з еволюційним ускладненням мозку і філогенетично відображає вищі рівні його організації. Він відсутній у ссавців зі слабо розвинутим неокортексом. Вважається, що активність, близька за типом до альфа-ритму, з'являється у людиноподібних мавп, але повністю цей ритм з усіма специфічними функціональними особливостями формується тільки у людини.

Таким чином, α -ритм розвивається як специфічна, властива людині як виду ознака, яка відображає особливості активності мозку, властиві тільки людині. Існує чимало припущень, що стосуються функціональної ролі альфа-ритму. Н. Вінер та інші дослідники вважали, що цей ритм виконує функцію тимчасового сканування («зчитування») інформації і тісно пов'язаний з механізмами сприйняття і пам'яті. Передбачається, що *α -ритм відбиває реверберацію збуджень, що кодують внутрішньомозкову інформацію і створюють оптимальний фон для процесу прийому та переробки аферентних сигналів.* Його роль полягає у своєрідній функціональній стабілізації станів мозку та забезпечення готовності до реагування. Передбачається так само, що α -ритм пов'язаний з дією селектованих механізмів мозку, що виконують функцію резонансного фільтру і таким чином, регулюють потік сенсорних імпульсів. У спокої в ЕЕГ можуть бути присутні й інші ритмічні складові, однак їх значення краще за все з'ясовується при зміні функціональних станів організму. Так, дельта-ритм у здорової дорослої людини у спокої практично відсутній, однак домінує в ЕЕГ на четвертій стадії сну, яка отримала свою назву по цьому ритму (повільноколивний сон, або дельта-сон). Навпаки, тета-ритм («стрес-ритм») тісно пов'язаний з емоційною та розумовою напругою. У людини одним з ЕЕГ симптомів емоційного збудження служить посилення тета-ритму з частотою коливань 4-7 Гц, що супроводжує переживання як позитивних, так і негативних емоцій. При виконанні розумових завдань може посилюватися і дельта-, і тета-активність, причому посилення останньої складової позитивно співвідноситься з успішністю вирішення завдань. За своїм походженням тета-ритм пов'язаний із кортико-лімбічною взаємодією. Передбачається, що посилення тета-ритму при емоціях відображає активацію кори великих півкуль з боку лімбічної системи. Перехід від стану спокою до напруги завжди супроводжується реакцією десинхронізації, головним компонентом якої служить високочастотна бета-активність. Розумова діяльність у дорослих супроводжується підвищенням потужності бета-ритму, причому значуще

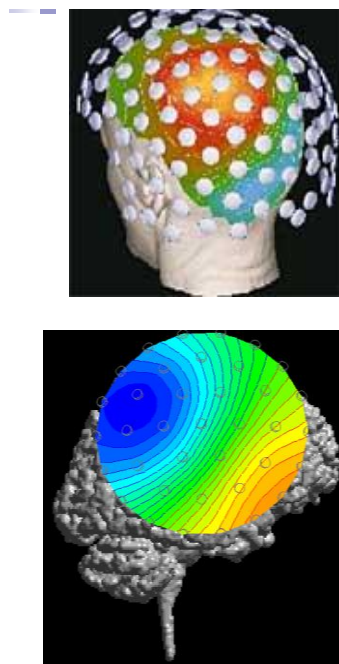
посилення високочастотної активності спостерігається при розумовій діяльності, що включає елементи новизни, в той час як стереотипні, повторювані розумові операції супроводжуються її зниженням. Встановлено також, що успішність виконання вербальних завдань і тестів на зорово-просторові відносини позитивно пов'язана з високою активністю β (бета)-діапазону ЕЕГ лівої півкулі. За деякими припущеннями, ця активність пов'язана з відображенням діяльності механізмів сканування структури стимулу, здійснюваної нейронними мережами, які продукують високочастотну активність ЕЕГ. Перехід від стану спокою до напруги завжди супроводжується реакцією десинхронізації, головним компонентом якої служить високочастотна бета-активність. Розумова діяльність у дорослих супроводжується підвищенням потужності β -ритму. Причому суттєве посилення високочастотної активності спостерігається при розумовій діяльності, що включає елементи новизни, у той час як стереотипні, повторювані розумові операції супроводжуються її зниженням. Встановлено також, що успішність виконання вербальних завдань і тестів на зорово-просторові відносини виявляється позитивно пов'язаною з високою активністю β -діапазону ЕЕГ лівої півкулі. Друга важлива характеристика електричних потенціалів мозку – амплітуда коливань, яка пов'язана з їхньою частотою. Так, в однієї тієї самої особи амплітуда високочастотних β -хвиль може бути нижчою за амплітуду більш повільних α -хвиль майже в 10 разів.

Стабільність індивідуальних особливостей ЕЕГ. Відомо, що малюнок (патерн) ЕЕГ відрізняється значною міжіндивідуальною варіативністю як за її загальним виглядом, так і за окремими ознаками. Інакше кажучи, незважаючи на наявність деяких спільних для всіх людей ознак (наприклад, єдиного спектрального складу ЕЕГ), при дотриманні однакових умов реєстрації енцефалограми у різних випробуваних істотно відрізняються. У той же час, індивідуально-специфічний патерн ЕЕГ людини, склавшись до 15-18 років, зберігається протягом усього життя людини; деякі зміни з'являються тільки в літньому віці, переважно у жінок. Починаючи з

перших робіт енцефалографія, відзначалася стійкістю її загального типу, та її окремих параметрів (альфа-індексу, середньої частоти та ін.) Повторні реєстрації ЕЕГ, зроблені в одних і тих же умовах з інтервалом в тижні, місяці і навіть роки, свідчать про високу внутрішньоіндивідуальну відтворюваність патерну ЕЕГ у однієї і тієї ж людини. З розвитком способів аналізу ЕЕГ з'явилися роботи, що демонструють стабільність більш складних її характеристик, в першу чергу окремих спектральних складових і спектру ЕЕГ в цілому. Коефіцієнти кореляції, що характеризують відтворюваність параметрів ЕЕГ при реєстрації з інтервалом від одного до чотирьох місяців, можуть досягати: максимуму – 0,96 для α -ритму, а мінімальні – 0,51 для ритму β -1 (бета-1). ***Взагалі найбільша стабільність ЕЕГ, як правило, спостерігається в індивідів з високою α -активністю.*** Це добре узгоджується з думкою про те, що індивідуальна специфіка ЕЕГ визначається, головним чином, параметрами альфа-активності. Однак більш диференційований підхід дозволяє вважати, що і індивідуальна чи міжіндивідуальна варіативність ЕЕГ, і стабільність різні в різних параметрах ЕЕГ та в різних зонах реєстрації. Так, виявляється, що найбільші міжіндивідуальні варіації спостерігаються за загальною амплітудою ЕЕГ та вираженості α -ритму, у меншій мірі - за виразністю повільної і швидкої складових. Виразність α -ритму варіює від практично повної його відсутності до суцільного монотонного α -ритму з правильними, майже синусоїдальними коливаннями. Амплітуда ЕЕГ варіює від сильно сплющеної кривої до високоамплітудних коливань переважно в α -діапазоні. Між цими крайніми типами існують численні проміжні варіанти. Енергетичні показники ЕЕГ характеризуються надзвичайно високим розмахом мінливості: коефіцієнти варіації в залежності від зони реєстрації варіюють від 30 – 40% для β -ритму до 50 – 80% для α -ритму. При цьому максимальні значення індивідуальної мінливості характерні для альфа-ритму в потиличних зонах. В аналізі періодичної структури локальної ЕЕГ використовується автокореляційна функція. На основі обчислення автокореляційних функцій будуються

індивідуальні автокорелограми, що відображають співвідношення періодичних і випадкових ритмічних компонентів, а також може бути визначений коефіцієнт періодичності EEG-Кп/с (відношення потужностей періодичної і випадкової складових). За цим показником існують стійкі індивідуальні відмінності: у одних піддослідних переважає періодична складова, в інших – випадкова.

Відомо і інші методи енцефалографічних досліджень серед них метод, який у порівнянні з електроенцефалографією використовується набагато рідше – *магнітоенцефалографія*. Суть методу полягає у реєстрації параметрів магнітного поля, що виникає внаслідок сумарної біоелектричної активності головного мозку. Запис цих параметрів здійснюється неконтактним способом за допомогою спеціальних датчиків і камери, що ізолює магнітні поля мозку від більш сильних зовнішніх полів, і дозволяє одержати магнітоенцефалограму (МЕГ). Вважається, що МЕГ доповнює інформацію про активність мозку, одержувану за допомогою електроенцефалографії (рис.8).



Магнітоенцефалографія

- мозок генерує електричні та магнітні хвилі;
- напруга цього поля > ніж в 10 млн. раз слабше, у порівнянні з магнітним полем Землі;
- зареєструвати можна тільки при використанні високочутливих датчиків з гелієм

(*SQUID-superconducting interference devices*);

Рис.8. Магнітоенцефалографія.

Викликані потенціали. *Викликані потенціали (ВП) – зміни в сумарній біоелектричній активності мозку (біоелектричні коливання), що виникають у відповідь на різні види зовнішнього подразнення (сенсорні стимули). Ці біоелектричні коливання виглядають як послідовність з декількох позитивних і негативних хвиль, що тривають 0,5-1 сек. після стимулу. Реєстрація ВП здійснюється спеціальними технічними пристроями, що дозволяють виділяти потрібний сигнал з ЕЕГ. Прикладами ВП є: коливання, пов'язані з активністю рухової кори (моторний потенціал); потенціал, пов'язаний з наміром зробити певну дію (так звана Е-хвиля); потенціал, що виникає при пропуску очікуваного стимулу. У психофізіології метод реєстрації ВП переважно застосовується для вивчення фізіологічних механізмів і корелятив пізнавальної діяльності людини. Цей напрямок дістав назву когнітивної психофізіології.*

Метод викликаних потенціалів (ВП) є одним з провідних в експериментальній нейрофізіології; за допомогою цього методу отримано переконливі дані, що розкривають сутність ряду найважливіших механізмів мозку. Можна з упевненістю вважати, що більша частина відомостей про функціональну організацію нервової системи отримані за допомогою цього методу. Розвиток методів, що дозволяють записувати ВП у людини, відкриває блискучі перспективи для вивчення психічних захворювань. Реєстрація відповідей нервової системи і окремих нервових волокон на електричні стимули дозволила дослідити основні закономірності виникнення і проведення нервових імпульсів у нервових провідниках. Аналіз відповідей окремих нейронів та їх скупчень на подразнення виявив основні закони виникнення гальмування і збудження, які відбуваються в нервовій системі. Метод є головним способом встановлення наявності функціональних зв'язків периферії з центральними нервовими механізмами і дослідження межцентральных співвідношень в нервовій системі. Реєструючи ВП, вдалося встановити основні закономірності функціонування специфічної і неспецифічної систем аферентації та їх взаємодії між собою.

Методом ВП вивчені характеристики зміни реактивності ЦНС на аферентні стимули в залежності від рівня функціональної активності мозку; досліджено закономірності взаємодії синхронізуючих і десинхронізуючих систем стовбуру, таламусу та переднього мозку.

Дослідження ВП різних рівнів нервової системи є основним методом тестування дії фармакологічних нейротропних препаратів. За допомогою методу ВП успішно вивчають в експериментах процеси вищої нервової діяльності: вироблення умовних рефлексів, складні форми навчання, емоційні реакції, процеси прийняття рішення. Методика ВП насамперед застосовна для об'єктивного тестування сенсорних функцій (зору, слуху, соматичної чутливості), для отримання більш точних відомостей про локалізацію органічних церебральних уражень, для вивчення стану провідних шляхів мозку і реактивності різних церебральних систем при патологічних процесах (рис. 9).

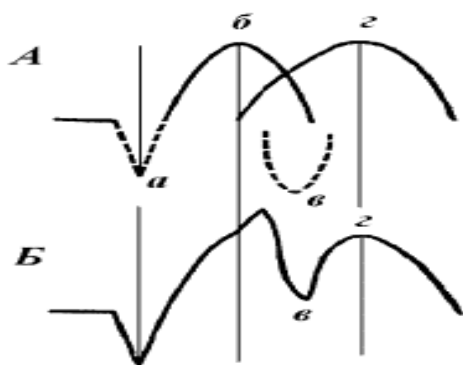


Рис.9. Виникнення викликаних потенціалів.

Примітка: (А) - ряд позитивних і негативних коливань, кожне з яких настає через певний проміжок часу, але їх тимчасові параметри частково збігаються; а і в криві - представляють собою негативні коливання, розділені в часі, хвилі б і г - позитивні коливання, що перекриваються в часі; (Б) показана крива, отримана при сумачії хвиль а, б, в та г. Чітко видно, що з'являється негативний компонент, що не відображає істинної негативності кривої, максимальна активність (компонент б і г) зміщена в часі, тому максимуми цих компонентів, які визначають на підставі їх латентності, не є істинними максимумами.

Найбільш широке застосування в як метод оцінювання стану сенсорної системи дослідження ВП знайшло при вивченні порушень слухової функції;

методика отримала назву об'єктивної аудіометрії. Переваги її очевидні: з'являється можливість дослідити слух у дітей грудного віку, в осіб з порушенням свідомості та контакту з оточуючими. Також, шляхом реєстрації ВП від черевної стінки матері в області, що відповідає голівці плоду, можна виявляти ступінь розвитку функцій слуху у плодів людини.

Досить перспективним видається вивчення зорових ВП (ЗВП), враховуючи велике значення оцінки стану зорових систем щодо діагностики церебральних уражень. Дослідження соматосенсорних ВП (ССВП) дозволяє визначати стан сенсорних провідників від периферії до кори, оскільки ССВП мають соматотопіку, яка відповідає кірковим проєкціям тіла, особливий інтерес набуває їх дослідження при ураженні сенсорних систем на рівні головного мозку. Велике практичне значення може мати дослідження ВП з метою диференціації органічних і функціональних (невротичних) сенсорних порушень. Це дає підставу використовувати методику ССВП в судовій медицині. Великий інтерес представляє дослідження ВП при епілепсії, враховуючи велику роль, яку відіграє аферентна імпульсація в патогенезі розвитку епілептичних нападів. Висока чутливість ВП до змін функціонального стану мозку під впливом фармакологічних препаратів дозволяє використовувати їх з метою тестування ефектів лікування при епілепсії.

Крім дослідження ВП на відносно прості стимули (короткий спалах світла, звукове клацання, короткий імпульс електричного струму), останнім часом з'явився ряд досліджень ВП на більш складні види стимуляції з використанням більш складних способів виділення і аналізу ВП. В медицині досить широко досліджуються ВП на пред'явлення зорових стимулів, що представляють собою зображення. Користуючись цим методом, отримують так звані ВП постійного стану. Ці ВП являють собою коливальні синусоїдальні процеси з постійними частотно-амплітудними характеристиками, що знаходиться в певному частотно-амплітудному співвідношенні з частотою та інтенсивністю світлового потоку, що здійснює

візуальну стимуляцію. Такі потенціали найчастіше застосовують у тестуваннях функції зору, причому в даний час дослідження не виходять в основному за рамки лабораторних експериментів.

Істотне практичне значення в клінічних дослідженнях набувають ВП на зміни зорового патерну (коли чорні елементи на екрані змінюються місцями з білими). Отримано дані, що показують закономірний зв'язок амплітуди та латентних періодів деяких компонентів ВП з розмірами шахового поля і кореляцію з гостротою зору. З точки зору клінічної неврології найбільший інтерес представляють ВП на перекручення зорового патерну в дослідженнях демієлінізуючих захворювань.

Дослідження ВП знаходять застосування в багатьох областях клінічної практики: локальні деструктивні ураження нервової системи, периферичної нервової системи, спинного мозку, стовбура мозку, півкуль мозку, таламуса; нервові хвороби: епілепсія; церебрально-судинні порушення; черепно-мозкова травма; демініції; метаболічні порушення; кома і вегетативний стан; реанімаційний моніторинг тощо.

Можливості методу ВП дозволяють не тільки виявити структурний рівень ураження аналізатора, але і кількісно оцінити характер ураження сенсорної функції людини у різних ланках аналізатора. Особливу цінність і унікальність метод реєстрації ВП представляє для виявлення сенсорних порушень у дітей раннього віку. Метод ВП використовуються в неврології, нейрохірургії, дефектології, клінічній аудіометрії, психіатрії, судово-психіатричній, військовій та трудовій експертизах.

Характеристика ВП. Викликані потенціали кори, або викликані відповідями, називають електричні реакції кори на одноразові аферентні подразнення будь-якого відділу нервової системи, амплітуда, яких в нормі досягає 15 мкВ – довголатентні (до 400 мс) і 1мкВ-коротколатентні (до 15 мс). Якби ВП були пов'язані тільки з одним певним типом активності нейронів, кількісна оцінка їх була б порівняно легкою, тому що сама крива ВП представляла б відображення цієї активності. Ймовірно, що ВП

генеруються декількома типами активності з різними тимчасовими і, можливо, просторовими характеристиками. Крім інших даних, про це свідчить складність хвильової конфігурації ВП, представлена наявністю безлічі піків, що з'являються через різні часові інтервали. Відповідно до цього дослідники говорять про різні компоненти, що визначаються на підставі латентності та полярності видимих максимумів і мінімумів (піків) на кривій. При кількісній оцінці важливо визначити, на якому піку будуть вимірюватися обрані компоненти (рис.10). В залежності від модальності пропонувані стимулів розрізняють такі види ВП: зорові; слухові; соматосенсорні; тактильні; нюхові; смакові; вестибулярні; кінестетичні.

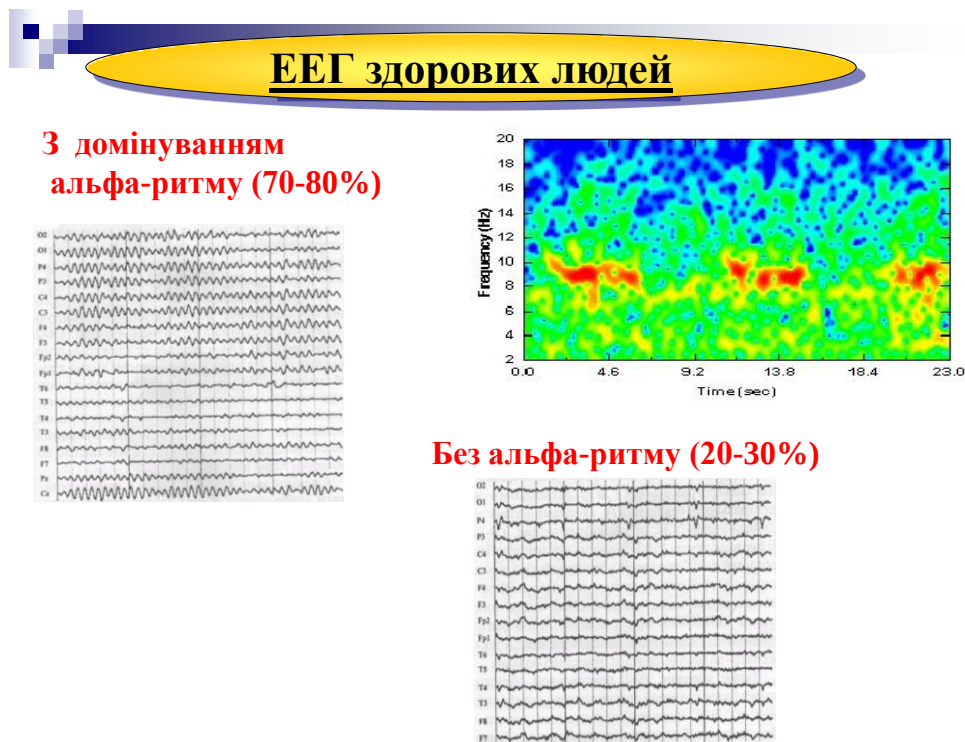


Рис.10. ЕЕГ здорових людей.

Реєстрація ВП. Успіхи експериментальної і теоретичної неврології у вивченні нервової системи за допомогою ВП давно привертали увагу клінічної нейрофізіології, проте на шляху стандартного використання цього методу стояли істотні труднощі. При реєстрації від інтактних покривів голови, як відомо, реєструється "спонтанна" електрична активність у вигляді електроенцефалограми. Амплітуда її в нормі досягає 100 мкВ, а при патології 200, 500 і навіть 1000 мкВ. На цьому тлі ВП, що не перевищує в середньому в

нормі 15 мкВ, простим візуальним аналізом виділено бути не може. Основна складність реєстрації ВП полягає в тому, що відповіді мозку є значно нижчими за активність спонтанної ритміки ЕЕГ та інших сигналів, однак мають з ними спільний спектр. Наприклад, якщо середній амплітудний рівень ЕЕГ становить 50 мкВ, то зорові ВП мають амплітуду до 10мкВ, соматосенсорні ВП при стимуляції нервів – близько 2мкВ, деякі компоненти стовбурових ВП – до 0,5 мкВ. Співвідношення сигналу ВП до спонтанної ЕЕГ для зорових ВП (ЗВП) становить 1/5, для соматосенсорних ВП (ССВП) 1/25, а для стовбурових компонентів це співвідношення може становити менше, ніж 1/100. Справжній прогрес у галузі вивчення ВП у людини був досягнутий із застосуванням процедури посереднення ЕЕГ на електронних обчислювальних машинах. В принципі процедура зводиться до багаторазового підсумовування ділянок кривої, наступних за подачею стимулу, який є точкою відліку часу. При цьому "спонтанна" ЕЕГ, що має статистичний характер, не буде значно зростати за амплітудою, тоді як ВП, що мають відносно стабільні тимчасові і фазові характеристики, складаючись когерентно, при багаторазовому повторенні процедури будуть безперервно зростати, так що виникне можливість стабільно виділяти як малі сигнали з шумом спонтанної ЕЕГ.

Дослідження з застосуванням усереднення показали, що ВП певної модальності являють собою досить стабільний феномен, чітко відтворений у даного індивідуума і добре зберігає свої формальні і кількісні характеристики при повторних дослідженнях. Саме це послужило підставою для широкого застосування методу ВП у психологічних дослідженнях сприйняття, розпізнавання образів, рівнів функціональної активності мозку, оскільки по суті, психологи вперше одержали в розпорядження об'єктивний параметр, який досить адекватно відображає процеси сприйняття та перетворення мозком сенсорної інформації. Виділення повторюваного сигналу, на тлі шуму, у випадках коли відомі моменти появи самого сигналу або пов'язаного з ним допоміжного сигналу містять два аспекти: 1) виявлення

сигналу; 2) виділення сигналу з найменшою помилкою. Отже, саме ця інформація дозволила вченим сформулювати дві основні гіпотези: 1) сигнал повторюється тотожно, тобто без зміни форми; 2) сигнал жорстко пов'язаний у часі зі стимулятором, тобто час затримки вважається постійним.

ПСИХОФІЗІОЛОГІЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ ІНТЕЛЕКТУ

Основні поняття теми: коефіцієнт інтелекту, спадковість IQ; психологічний вік, періоди розвитку людини, задатки.

Психогенетика вивчає роль спадковості і факторів довкілля у формуванні психічних і психофізіологічних властивостей та розумових здібностей людини. Від своїх біологічних батьків людина отримує сукупність генів, які формують генотип, який виконує дві основні функції: подібність – всі люди належать до одного біологічного виду та мають деякі спільні видові особливості та відмінність (за винятком монозиготних однайцевих близнюків). Така різноманітність визначається спадковістю, оскільки генотип людини має унікальне, властиве тільки їй поєднання генів.

Психогенетика інтелекту. Проблема дослідження інтелекту є однією з найактуальніших проблем в сучасній психології. Питання інтелекту широко вивчається та обговорюється вченими різних країн світу. Дослідження різних аспектів інтелекту, як психічного явища, в різні часи було здійснено Г. Айзенком, Р. Амтхауером, А. Біне, Дж. Брунером, Д. Векслером, Б. Величковським, Л. Виготським, Ф. Гальтоном, Г. Гарднером, Дж. Гілфордом, Ю. Гільбухом, В. Дружиніним, Р. Кеттеллом, У. Найсером, Г. Олпортом, Ж. П'яже, С. Рубінштейном, Ч. Спірменом, Р. Стернбергом, Л. Терстоуном, Е. Торндайком, М. Холодною та багатьма іншими вченими.

Психофізіологічні дослідження інтелекту Г. Айзенка, Дж. Богена, А. Голубева, Дж. Леві, О. Лурія, В. Небиліцина, Р. Сперрі, О. Тихомирова, А. Гендріксона, Е. Шейфера побудовані на вивченні вроджених морфологічних та функціональних властивостей мозку (задатків), які Г. Айзенк називає

"біологічним інтелектом". Завдяки вивченню нейрофізіологічної детермінованості розумової діяльності на його думку, було доведено існування інтелекту як психічної реальності.

Психогенетичні дослідження інтелекту С. Ванденберга, Ф. Гальтона, Дж. Лоеліна, Ч. Николсона, Р. Плоуміна, І. Равич–Щербо, Дж. Хорна та інших присвячені проблемі походження та співвідношення різних чинників інтелекту (природні, власне спадкові, культурні (набуті у певному середовищі)), а також наслідування інтелекту. Дослідження детермінованості інтелекту чинниками соціального середовища (Дж. Беррі, Д. Вагнер, Л. Виготський, С. Ірвін, М. Маккобі, Н. Модіано, С. Сесі та інші) вказують на здатність інтелекту відображати вимоги певної культури, неоднакову придатність різних типів соціокультурного середовища для розвитку інтелекту, залежність рівня інтелекту дітей від фаху батьків, соціальної належності, доходів сім'ї, місця проживання тощо. Г. Анастасі, стверджує, що неможливо і недоцільно намагатися розмежувати вплив спадковості і навколишнього середовища на інтелект, більш доцільним є вивчення сукупного впливу на інтелект обох вище згаданих чинників.

Представники *когнітивно-інформаційного підходу* (Р. Аткінсон, Ф. Бартлет, Д. Бродбент, Дж. Брунер, Ю. Галантер, Дж. Міллер, У. Найсер, Дж. Сперлінг та ін.) розуміють інтелект як складну систему розшифровування та організації інформації, що дозволяє успішно приймати рішення та розв'язувати певні інтелектуальні задачі. Вони уподібнюють особливості роботи людського мозку комп'ютерній програмі («комп'ютерна метафора»). У межах цього підходу, зокрема, здійснено вивчення стійких ментальних структур, а також елементарних інтелектуальних процесів, що забезпечують прийом, обробку та зберігання інформації. Можливості інтелекту, подібно до можливостей комп'ютера залежать, насамперед, від швидкості роботи з інформацією.

М.А. Холодна визначає інтелект як форму організації ментального досвіду суб'єкту, систему психічних механізмів, які обумовлюють

можливість побудови «всередині» індивідуума суб'єктивної картини того, що відбувається. Як базові для інтелекту вона відокремлює його рівневі, комбінаторні, процесуальні та регуляторні властивості. Концепція інтелекту М. Холодної хоча й підкріплена вагомою теоретичною аргументацією, однак, як зазначає один з її критиків В. Дружинін, є до певної міри "будинком без фундаменту". Справа в тому, що ментальний досвід не є тотожним інтелекту як такому. Рівень його організації, у свою чергу, визначається загальною здібністю до розумової діяльності, яка становить структуроутворюючий стрижень інтелекту. З. Калмикова, Н. Менчинська та деякі інші дослідники розглядають інтелект як *здібність до навчання*, що забезпечує його успішність. Проте, як зауважують критики цієї концепції, інтелект є лише передумовою, когнітивною базою навчання, оскільки реальну успішність навчання в сучасній школі та вищих навчальних закладах визначають такі риси особистості, як старанність, дисциплінованість, самоконтроль, відсутність критичності, довіра до авторитетів тощо.

Г. Гарднер розробляє *"теорію множинності виявлення інтелектів"*. Він відкидає ідею про єдиний системно-утворювальний чинник інтелекту і, спираючись на результати психофізіологічних, антропологічних, зоологічних та інших досліджень. Концепція Г. Гарднера по-різному сприймається дослідниками. Так, А. Скар зауважує, що включення до інтелекту, наприклад, рухових або музичних здібностей не "просуває розуміння інтелекту, особистості або сфери спеціальних здібностей", а Р. Херрнстайн і Ч. Мюррей, що воно "нівелює відмінності між інтелектом та іншими людськими характеристиками". Ідеї Гарднера відкривають нові перспективи у вивченні інтелектуальної сфери особистості. Вони пояснюють деякі факти, які важко пояснити за допомогою інших концепцій інтелекту. Це, насамперед, надвисокий розвиток спеціальних здібностей певного виду (музичні, лінгвістичні) на тлі низького рівня решти інших, а також дуже високі показники окремих розумових здібностей у людей з гранично низьким

загальним інтелектом. Г. Гарднер також запровадив у мовний вжиток поняття "емоційний інтелект".

Феномен емоційного інтелекту сьогодні привертає пильну увагу дослідників (Р. Бар-Он, Д. Гоулмен, В. Крючков, Дж. Майєр, Е. Носенко, П. Соловей та інші) і трактується як можливість усвідомлювати власні емоції, мотиви та поведінку, керувати ними, а також розуміти інших людей, уміти керувати їхніми емоціями. Концепція емоційного інтелекту досить вдало доповнює теорію емоційної регуляції інтелектуальної діяльності. Разом вони демонструють механізми емоційно-інтелектуальної взаємодії, які виражені у відомому положенні про "єдність інтелекту та афекту".

Важливою ознакою сучасних досліджень інтелекту є підкреслена увага до його практичних аспектів. Доведено, що *практичний інтелект*, по-перше, базується переважно на інтуїції, а не логіці, по-друге, не залежить від результатів навчання в школі або ВНЗ, по-третє, може бути більш ефективним для досягнення життєвого успіху, ніж "академічний" інтелект.

Поява нових підходів, з одного боку, виявляє нові аспекти інтелекту, з іншого, сприяє термінологічному розмиванню цього поняття. Важливу проблему становить також відбір концептуального визначення інтелекту, яке може стати вихідним для емпіричного дослідження. На складності цього питання наголошує Д. Векслер. Він зауважує, що інтелект – це "сутність, яку не можна пізнати" і "якій не можна дати визначення". У цьому контексті найбільш продуктивним, є трактування інтелекту, запропоноване В. Дружиніним: *інтелект* – це властивість, яка пов'язана з успішністю адаптації людини до нових умов існування, яку можна визначити за допомогою процедури вимірювання. При цьому, найбільш ефективними вимірювальними інструментами є стандартизовані тести інтелекту. Створено також структурні моделі інтелектуальних здібностей, які можна діагностувати за допомогою тестів інтелекту з подальшою обробкою отриманих даних методами кореляційного та факторного аналізу ("факторні моделі інтелекту"). Усі вони в тому чи іншому вигляді містять три

обов'язкові фактори, серед них: *вербальний, математичний і просторовий*, які у сукупності репрезентують *предметний* інтелект. Останній забезпечує розв'язання задач взаємодії суб'єкта з предметами матеріальної та духовної культури, об'єктами природи. В означених моделях зустрічається також фактор *соціального* (поведінкового) інтелекту. Дж. Гілфорд визначає його як здібності, що забезпечують успішність оцінки прогнозування і розуміння поведінки людей.

Автор "*триархічної моделі інтелекту*", Р. Стернберг бачить в інтелекті ієрархію трьох взаємозв'язаних складових, кожна з яких може бути описана власною "субтеорією". Субтеорія компонентів пояснює процеси управління інтелектуальною діяльністю, перетворення інформації, формування реакцій, засвоєння та відповідно використання знань. Субтеорія досвіду показує можливості інтелекту у вирішенні нових та стереотипних завдань. Субтеорія контексту трактує співвідношення інтелекту та соціокультурних чинників.

Р. Стернберг розглядав інтелект як здатність засвоювати і оцінювати новий клас ідей та нові концептуальні системи. Він виділив три форми інтелекту: *аналітичний, креативний та практичний*.

Прихильники психометричного підходу вважали інтелект як природжену або спадкову властивість, яка є незмінною і підлягає вимірюванню.

Проблема дослідження інтелекту має як теоретичне, так і практичне значення, оскільки оцінювання інтелектуальних здібностей людини за допомогою різноманітних тестів широко розповсюджене в школах, вищих навчальних закладах, при працевлаштуванні тощо. Саме тому, важливим є питання про валідність різноманітних методик вимірювання інтелектуальних здібностей і взагалі, доцільність їх використання.

Умовно всі роботи в області психології інтелекту поділяють на три групи:

- ✓ *психогенетика інтелекту;*
- ✓ *загальна психологія інтелекту;*

✓ *диференційна психологія інтелекту та психометрика.*

Найбільш вагомі результати одержані дослідниками у першій та третій галузях, тоді як загальна психологія інтелекту досліджена недостатньо. Загальна психологія інтелекту була досліджена Холодною, яка вважає, що справжньою феноменологією інтелекту є особливість індивідуального ментального досвіду, що зумовлює різноманітні прояви інтелектуальної активності суб'єкта. Згідно з теорією Айзенка основою індивідуальних інтелектуальних відмінностей є ментальна швидкість, тобто швидкість обробки інформації.

Л. Терстоун розглядав інтелект як механізм регуляції психічної та поведінкової активності – умови контролю мотивації, є автором багатофакторної теорії інтелекту. Ще однією теорією інтелекту, яка пропонує новий підхід до розуміння цього феномену є теорія множинності форм інтелекту Гарвардського психолога Х. Гарднера, основні положення якої було викладено в книзі “Frames of Mind”. На думку Гарднера, представники західної культури визначають поняття інтелекту занадто вузько, за показником IQ теста, який побудований на завданнях, що оцінюють тільки лінгвістичні та логіко-математичні здібності, у той час коли насправді існує як мінімум вісім базових форм виявлення інтелекту. Він також зазначав, що валідність загальноновизнаних тестів інтелекту є досить сумнівною ще й тому, що при їх виконанні людину “виривають” зі звичного оточення і просять зробити ізольовані завдання, які людина ніколи не робила до того, і навряд чи робитиме у майбутньому. Натомість Гарднер наголошує, що інтелект має більше спільного зі здатністю вирішувати завдання і створювати продукти в контекстнобагатих і природних умовах. Проаналізувавши результати багаторічної роботи з обдарованими людьми, віртуозами та експертами в різних галузях, що мають цінні здібності в різних культурах, з людьми, що страждають психічними відхиленнями, а також з “нормальними” дітьми та дорослими, Гарднер згрупував людські здібності у вісім загальних категорій інтелекту: вербально-лінгвістичний, логіко-математичний, візуально-

просторовий, тілесно-кінестетичний, музично-ритмічний, внутрішньо-особистісний, міжособистісний та природничий, а також запропонував вісім критеріїв, яким повинна відповідати кожна форма інтелекту.

За Гарднером кожна людина має здібності в усіх восьми формах інтелекту. Звичайно, ці форми у кожної людини співвідносяться між собою унікальним чином. У одних людей, вони функціонують на високому рівні, у інших, наприклад, з відхиленням у розвитку, представлені рудиментарними проявами порівняно з усіма формами інтелекту. Більшість людей знаходяться між цими двома полюсами, маючи добре розвинені одні форми інтелекту, середньорозвинені, і відносно нерозвинені усі інші форми інтелекту. Гарднер зазначає, що більшість людей можуть розвивати кожен інтелект до достатньо високого рівня за умови відповідного заохочення, збагачення та інструктування. Гарднер підкреслює, що усі форми інтелекту взаємопов'язані і функціонують разом, створюючи так званий інтелектуальний профіль людини. В реальному житті вони не існують окремо одна від одної. В теорії множинності форм інтелекту наголошується наявність великої різноманітності способів, якими може виражатися обдарованість людини, як у межах однієї форми інтелекту, так і між інтелектами. Найкращий спосіб вимірювання прояву власних форм інтелекту відбувається через реалістичну оцінку виконання певних видів завдань, діяльності, а також досвіду, пов'язаного з кожною формою інтелекту.

В психогенетичних дослідженнях вивчають коефіцієнт інтелекту IQ. Поняття загального, або генерального фактора (γ) інтелекту було введено Спірменом, який виявив значну кореляцію успішності вирішення різних тестів, які оцінюють інтелектуальні здібності. Фактор загального інтелекту, відображає основну якість, яка необхідна для виконання завдань.

Дженсен припускає, що фактор γ інтелекту відображає швидкість і ефективність нейронної обробки інформації. Пломін, вказує на те, що саме цей фактор відображає природжені здібності, які поєднані з генетично

обумовленими задатками. Тобто, існує набір генів, які визначають властивості загального фактора γ інтелекту. Відомо, що генетично обумовлені задатки стосуються саме швидкості і ефективності роботи нейронних ансамблів. Всі дослідники приходять до висновку, що генетичні фактори відіграють важливу роль у визначенні γ інтелекту. Оцінка коефіцієнта успадкування для загального фактора варіює від 40 до 80 %, тобто можна вважати, що половина мінливості γ інтелекту пов'язана з генотиповою мінливістю. З віком, коефіцієнт успадкування у дорослих зростає до 60 %. Гілфорд, Терстоун стверджують, що існує спектр вузьких здібностей, які не корелюють між собою. Коефіцієнт інтелекту являє собою суму окремих здібностей. На сьогодні виділяють до 120 таких специфічних здібностей.

Сучасна концепція інтелектуальних здібностей визнає наявність загального фактора (γ), що підтверджується значною кореляцією у вирішенні тестів, які дозволяють оцінити різні ментальні здібності. Вважають, що загальний фактор обумовлює близько 50 % мінливості в популяціях за здібностями до вирішення широкого набору тестів. Прояв мінливості також відносять до “групових” факторів інтелекту (фактори пам'яті, фактори просторових здібностей, швидкість обробки інформації, вербальний інтелект). Здібності, які виявлять в різних групах мають менший взаємозв'язок. Так, у хворих з синдромом Шершевського–Тернера вербальні здібності не порушуються (нормальний хід розвитку), тоді як просторові знижуються. У випадку синдрому Клайнфельтера – зниження коефіцієнта інтелекту обумовлене порушенням вербальних здібностей, однак просторові здібності залишаються в нормі. Ці зміни не пов'язані з загальним фактором або з деякими груповими факторами, вони визначається в основному ментальними здібностями. З віком, коефіцієнт інтелекту майже не змінюється, хоча деякі здібності можуть підвищуватися (словникові, певні навички), інші поступово знижуватися (абстрактне мислення, пам'ять, швидкість обробки інформації).

Відомо, що існує позитивна кореляція (до 0,5) між коефіцієнтом інтелекту і успіхами в навчанні, професійній кар'єрі, вихованні дітей. Між різними популяціями людей можуть спостерігатися певні генетичні відмінності, у тому числі, і відмінності поведінки. Наприклад, відмінність коефіцієнта інтелекту між білим і чорним населенням США. У американських індіанців не виявлено таких відмінностей в IQ щодо білого населення, а у метисів це значення є значно вищим, у порівнянні з білою расою людей. Різниця в IQ залишається і під час виховання чорних дітей в білих сім'ях прийомних батьків. **Індивідуальні особливості інтелекту.** Поява тестів дозволила аналізувати поняття інтелекту, поставити низку дослідницьких проблем та виявити цікаві феномени. Серед них такі, які стосуються *вікової динаміки інтелекту, його расових, соціальних і гендерних особливостей, впливів на нього сімейного виховання тощо.*

Вікова динаміка інтелекту. Існує висока кореляція між вимірами інтелекту в тієї самої людини у різному віці. Іншими словами, якщо людина в дитинстві, наприклад у 6 років, демонструє високий тестовий інтелект, то з великою імовірністю і в 15, і в 30, і в 70 років вона показуватиме високі результати за інтелектуальними тестами (звичайно, щодо людей свого віку). Ці високі кореляції виявлено для тестів, які вимірюють репрезентативний інтелект і можуть використовуватися тільки з 3 років, оскільки у перші ж 2 роки життя інтелект дитини розвивається не в репрезентативній, а в сенсомоторній сфері. У психологічній літературі існують відомості, які дозволяють вважати гарним предиктором розвитку інтелекту в майбутньому зацікавленість дитини при реакції на нові об'єкти. Варто підкреслити, що характер зв'язку здібностей у ранньому і більш пізньому віці, є статистичним. Іншими словами, *високий рівень інтелекту в дитини дає серйозні підстави сподіватися на високий рівень інтелекту в дорослому віці тощо.* Багато видатних людей, про які збереглася достовірна інформація, вирізнялися в дитинстві великими здібностями. Одним із найбільш яскравих феноменальних особистостей ранньої

обдарованості був Блез Паскаль. Він був кволим, легко збудливим, хворобливим від народження, і батько ізолював його від вивчення мов і математики, яким навчали його сестер. Але, живучи в одному з ними будинку, слухаючи їхні розмови, він так швидко всмоктував знання, що до чотирьох років не лише читав і писав, а й з надзвичайною легкістю робив усно складні обчислення. Чи можна за наведеними даними зробити висновок, що в людини вже в 35-40 років щодо здібностей відбувається зворотний розвиток? Виявляється, ні. Річ у тому, що для інтерпретації потрібно врахувати ще одне явище – *інтелектуальну акселерацію*, тобто зростання показників інтелектуального тестування впродовж усього часу існування тестів. Слід підкреслити, що наслідком інтелектуальної акселерації є те, що люди старшого віку, які меншою мірою відчували вплив цього процесу, показують не настільки високі показники не в результаті вікового зниження, а через те, що їхнє покоління загалом демонструє менш високі результати. Якщо внести поправку на інтелектуальну акселерацію, то регрес у 40-річному віці виявляється ілюзорним. Якщо інтелект досягає максимальних значень уже в дуже молодому віці, то успіх в інтелектуальній професійній діяльності приходить значно пізніше. Щоб мати сильне мислення у сфері, наприклад, математики і біології, потрібно не лише бути розумною людиною, а й опанувати низку спеціальних умінь. Йдеться не про знання, а саме про вміння: наприклад, професор математики, фізики чи біології відрізняється від аспіранта не стільки обсягом знань, скільки здатністю ставити і розв'язувати складні завдання. Для оволодіння цими вміннями потрібна тривала робота.

Структура родини та інтелект. У дослідженнях впливу формальних аспектів структури родини на інтелект виявляється декілька багаторазово підтверджених явищ:

- ✓ інтелект у дітей в середньому тим вищий, чим старші їхні батьки;
- ✓ інтелект вищий у родинах, де менше дітей;
- ✓ з порядковим номером народження дитини інтелект зменшується;

- ✓ у багатодітних родинах інтелект має тенденцію особливо знижуватися при скороченні інтервалів між народженням дітей;
- ✓ у родинах з високим освітнім та економічним статусом інтелект дітей вищий, і перераховані феномени менш вираженими (дослідження проводилися в країнах Заходу).

Такі результати отримано в країнах Заходу, однак, із ними збігаються і результати, отримані в інших країнах. Наприклад, І.В. Равіч-Щербо та її співробітники проаналізували залежність шкільних оцінок кількох тисяч учнів других та восьмих класів від структури їхніх родин. З'ясувалося, що краще вчаться діти з менших родин, а перші діти мають перевагу над наступними. Не було, щоправда, виявлено різниці між першими і другими дітьми, перевага виявилася лише щодо наступних. Цікаво, що більш значущими ці ефекти виявилися щодо дівчат, ідміну від хлопчиків. Дані досліджень родин видатних людей добре співвідносяться з тими, що їх отримано при обстеженнях інтелекту дітей. Серед видатних людей велика пропорція старших дітей у родині. Так, Ро у своєму дослідженні 66 відомих американських учених знайшов серед них 39 (61 %), котрі були первістками у своїх батьків. У тих із них, хто не був першою дитиною, середній час, який пройшов від народження попереднього брата або сестри, становив 5 років.

Брімхоллу та його колегам-співробітникам вдалося проаналізувати багатодітні родини 1000 видатних американських учених. У досліджених учених було в середньому 3,6 братів і сестер. При випадковому розподілі в родинах такого розміру ймовірність народитися першим становить 22%. Водночас учені були старшими в родині в 40% випадків.

С. Шехтер вважає, що причина великих досягнень старших дітей у тому, що вони звичайно здобувають кращу освіту. Він показав, що близько половини з 4000 першокурсників університету Міннесоти, котрі проходили курс психології між 1959 і 1961 рр., були першими у своїй родині, водночас як при врахуванні розмірів їх родин у разі випадкового розподілу їх було б

лише 30%. Крім того, оцінки успішності перших дітей перевершували оцінки інших.

Низка досліджень показує, що батьки видатних людей часто бувають літніми. У біографіях 100 знаменитих англійців, які зібрав Гальтон, середній вік батька становив 36, а матері – 29 років. Для 902 американських учених, біографії яких проаналізував Вішер цей показник склав 35 і 29 років. Можна шукати пояснення цих феноменів у різних площинах. По-перше, можливо біологічне пояснення, до якого схиляється, наприклад, Дженсен. Відповідно до цього пояснення, в організмі матері при народженні кожної дитини відбуваються імунні зрушення, які погіршують перебіг наступної вагітності. До цього можна додати постулат про те, що ці зрушення згодом компенсуються, ця компенсація пов'язана насамперед з сприятливими умовами життя матері та впливом соціально-економічного статусу. Варто зауважити, що вплив порядку народження дітей в родині не простежують у представників деяких релігійних конфесій, оскільки воно є культурно зумовленим явищем; вплив віку батьків теж не дуже чітко вписується в цю концепцію. По-друге, можливе економічне пояснення: батьки витрачають ресурси на виховання перших дітей, залишаючи менше для наступних. З цим поясненням добре поєднується той факт, що у вищих соціально-економічних прошарках ефект розміру родини і порядку народження менш виражений. Внаслідок цього можна припустити, що там свідомо вистачає ресурсів на виховання дітей. При великих інтервалах у народженні економічне навантаження розподіляється на більш тривалий період часу, що відповідно поліпшує економічне становище дітей. Збільшення інтелекту з віком батьків теж знаходить пояснення – економічний статус людей у 40 років у середньому вищий, ніж у 20. Водночас культурний вплив із працею можна пояснити в межах економічної концепції. Нарешті, існує і кілька можливостей психологічного пояснення. Найприродніше припустити, що річ у поведінці батьків, котрі приділяють більше увагу первісткам, оскільки для всіх наступних дітей доводиться розподіляти час між декількома братами або

сестрами. Інша ідея, яка належить відомому американському соціальному психологу Р. Зайонцу, полягає в тому, що відбувається злиття різних впливів на інтелект дитини. За Зайонцом, розвиток здібностей дитини визначається середнім від інтелекту навколишніх людей. У родині, яка складається тільки з дорослих, це середнє найбільше. Чим більше в родині дітей, чим менший їхній вік, тим нижчим стає там середній інтелект.

Таким чином, максимальний інтелект характеризує родину, яка складається лише з дорослих. При народженні дитини середній інтелект родини падає. Чим більше в родині дітей і менший їхній вік, тим нижчий середній інтелект. Це міркування Р. Зайонц доповнює ще одною передумовою: приріст інтелекту дитини кожного року його життя пропорційний інтелектуальному клімату його родини. При цьому вплив родини знижується з віком дитини. Використовуючи ці ідеї та математичні припущення Р. Зайонц вивів складну формулу, яка досить добре пояснила реальні дані, отримані на нідерландській вибірці. Водночас праці Р. Зайонца критикують за надто формальний підхід, який не враховує тонких особливостей родини, а також підкреслюють методичні помилки його дослідження.

Психологічні особливості родини і здатності. У Росії цикл досліджень впливу соціального середовища на інтелект проводив В.М. Дружинін та його учні. Вони уточнили, зокрема, явище так званого материнського ефекту. Цей ефект полягає в тому, що інтелект дитини більшою мірою залежить від інтелекту матері, ніж від інтелекту батька, хоча з погляду генетики вплив обох батьків має бути однаковим. У лабораторії В.М. Дружиніна показано, що насправді на інтелект дитини більше впливає не мати, а той з батьків, який є емоційно ближчим. Здебільшого емоційно близькою людиною є мати, звідки й виникає «*материнський ефект*».

Таким чином, стає зрозумілим, що з погляду формування інтелекту родина – не просто сума її членів, яка утворює інтелектуальний

клімат, а складна структура, яка володіє різними, у тому числі емоційними залежностями.

Ефект Флінна або інтелектуальна акселерація. За ціле сторіччя, яке пройшло з часу створення першого тесту, було накопичено багато відомостей даних про норми інтелекту для різного часу та різних країн. Виявлено, що середні результати за тестами на інтелект у більшості країн світу неухильно і досить істотно зростають. Найбільш систематичні результати щодо зміни інтелекту отримано у США. Вони показують, що з 1910 до 1984 рр. XX століття показники інтелекту за тестами на зразок Стенфорд-Біне виросли на 22 бали. Ріст менш виражений у сфері вербального інтелекту, у порівнянні з показниками щодо сфери невербального інтелекту. Тому, наприклад, за тестом Векслера, де невербальні субтести мають більшу вагу в підсумкових показниках, ріст виявляється ще більш вираженим. Максимальний приріст спостерігають у суто невербальних тестах. Зокрема, за тією ж вибіркою США результати за тестом Равена зростають на одне стандартне відхилення (тобто 15 – 16 балів, переводячи на KI) за одне покоління. Це означає, що 50 % бабусь і дідусів у часи їхніх онуків у США за показниками тесту Равена зарахували б до відстаючих. Ріст інтелекту відбувається з різною швидкістю. З 22 балів приросту за тестом Стенфорд-Біне приблизно 10 припадають на проміжок до 1932 р., 10 – на час з 1932 до 1972 р. і ще 2 – на період до 1984 р. К. Ше, котрий докладно досліджував цю проблему, виявив, що в США інтелект стрімко зростав для людей, які народилися між 1890 р. і серединою 1920-х, потім ріст сповільнився, хоча й не зупинився для тих, чиє раннє дитинство збіглося з Великою депресією. Новий могутній приріст відбувся в перші післявоєнні роки, після чого збільшення стало менш значним.

Аналогічні результати отримують і щодо Західної Європи. Наприклад, у Шотландії між 1921 і 1936 рр. і в Англії між 1927 і 1936 рр. не зафіксовано істотного приросту. Зате дослідження, які порівнювали довоєнні й післявоєнні результати (Англія 1937-1939 і 1944-1946 рр., Бельгія 1940 і 1949 рр. Франція 1931 і 1956 рр., Нідерланди 1934 і 1964 рр., Нова Зеландія 1923-

1926 і 1955-1958 рр., Канада 1940-ві і 1960-ті рр.), демонструють яскравий приріст результатів. Мабуть, наймогутніший ріст інтелекту зафіксовано в післявоєнній Японії. Японські діти, які народилися в 1960-ті рр., перевершують дітей, що народилися між 1936 і 1945 рр., У середньому приблизно на 20 балів за тестом Векслера. Якщо японські діти 1936-1945 рр. народження показували приблизно однакові результати зі своїми американськими однолітками за невербальними субтестами Векслера, то через 20 років японці випереджали американців того самого часу народження на 11-12 балів. За вербальними тестами порівняння здійснити природно важко через розбіжності мов. Японців також характеризує менше стандартне відхилення розкиду показників інтелекту. Слід зазначити, що тести шкільної успішності аж ніяк не завжди показують ту саму динаміку, що й тести інтелекту. Наприклад, у США із середини 1960-х рр. до 1980 р. йшов приріст за тестами інтелекту при одночасному зниженні показників тесту шкільних здібностей (SAT). Причина інтелектуальної акселерації не цілком зрозуміла і викликає суперечки. Логічно було б припустити, що важливу роль у цьому могло б зіграти поліпшення освіти. Відомо, що впродовж ХХ ст. у країнах Європи і Північної Америки досить відчутно зросла частка людей, котрі мають повну середню і вищу освіту. Якби таке пояснення було правильним, варто було б очікувати вищого показника інтелекту в тих осіб, котрі вже встигли зазнати впливу від тривалого процесу освіти, тобто в дорослих і старших підлітків, але ніяк не в дошкільників. Однак факти вказують саме на зворотне - підвищення інтелекту в молодших дітей принаймні не менше, ніж у дорослих.

Інша ідея, пов'язана з тим, що впродовж ХХ ст. набагато збільшилися потоки інформації, які спрямовані на людину. Можна було б припустити, що діти кінця ХХ століття досягали вищого інтелектуального розвитку, оскільки одержували більше інформації через радіо і телебачення. Тоді необхідно було б очікувати вищого IQ в дітей, котрі більше дивляться телевізор і слухають радіо. Певний ефект на підвищення інтелекту в наступному

поколінні робить його підвищення в попередньому. У цьому аспекті підвищення інтелекту в поколінні 1 має позначитися на його підвищенні в поколінні 2, а те у свою чергу – на підвищенні в поколінні 3 тощо. Однак, очевидно, інтелект батьків є не найважливішим чинником у створенні сприятливих умов для розвитку інтелекту дітей, тому момент самопідтримки, хоча й може позначатися на інтелектуальній акселерації, але пояснює тільки незначну її частину.

Гендерні, расові і соціальні особливості інтелекту. Великі пристрасті, що виходять за межі академічних кіл, стосуються питання про расові розбіжності інтелекту. Автори расистських теорій інтелекту обґрунтовують їх розбіжністю результатів, які показують при інтелектуальному тестуванні представники різних рас. Зокрема, у США і Південній Африці біле населення демонструє значно вищі результати, ніж кольорове. До речі, при цьому в деяких випадках представники монголоїдної раси перевершують європейців за тестами просторового інтелекту. Справа, однак, тут може полягати зовсім не в генетичних розбіжностях, а в умовах життя і виховання. Адже не таємниця, що в згаданих країнах чорне населення становить здебільшого нижчі прошарки суспільства. Крім того, в африканських родинах у середньому більше дітей, а батьки часто бувають дуже молодими, що, як говорилося вище, належить до чинників, несприятливих для розвитку інтелекту. Свідченням на користь такого трактування є той факт, що ці розбіжності згодом згладжуються і на сьогодні виявляються менш вираженими, ніж, скажімо, 50 років тому. Цікаво зазначити, що розбіжності за інтелектом спостерігаються в деяких випадках усередині однієї країни між групами, які належать до однієї раси, але говорять різними мовами. Такі стійкі розбіжності зареєстровано між бельгійцями, які говорять французькою і валлійською мовами. Загалом вищі, більш освічені прошарки суспільства в сучасних розвинутих державах перевершують нижчі, менш освічені прошарки за рівнем інтелекту. Стійкість суспільства багато в чому визначається дієздатністю людей, які утворюють

його еліту. Спочатку в людському суспільстві еліта складалася, очевидно, з воїнів, людей, відібраних за їхньою хоробрістю, прагненням до домінування, силі та спритності, миттєвою правильною реакцією. У сучасних умовах досить важливою, часто вирішальною якістю є здатність правильно переробляти інформацію, тобто інтелектуальні здібності. Для цього необхідно, щоб «соціальна мобільність», тобто перехід з одного класу в інший, визначалася значною мірою інтелектом. Так, власне, і відбувається в багатьох сучасних розвинутих суспільствах. За наявними даними, наприклад, у США 60 % змін у соціальному статусі дитини порівняно з її батьками (як нагору, так і вниз) можна передбачити за рівнем її інтелекту. Аналогічний відсоток отримано і в Шотландії, однак у цій країні процес відбувається значно швидше, ніж у США – ще на етапі шкільного навчання. Проте в розвинутих країнах Заходу існує занепокоєння про те, що інтелектуальний потенціал використовується не повною мірою. У Західній Європі діє створена вченими асоціація Євроталант, яка працює з обдарованими дітьми.

Діти високоінтелектуальних батьків також із великою імовірністю мають високий інтелект. Це відбувається як через генетичну передачу, так і в результаті позитивного впливу виховання інтелектуальних батьків. Сім'я, таким чином, постає основним осередком передавання інтелекту в суспільстві.

Інше питання у сфері психології інтелекту, яке викликає ідеологічні дискусії, – це гендерні розбіжності. Більшість дослідників думає, що загалом середній розвиток інтелекту приблизно однаковий в чоловіків і жінок. Водночас у чоловіків більший розкид: серед них більше як дуже розумних, так і дуже дурних. Ці дані добре підходять під теорію Геодакяна, де висунуто тезу, що чоловіче начало пов'язане з виробленням нових можливостей, а жіноче – зі збереженням генетичного надбання. З цього погляду пояснено велику кількість «емоцій» у чоловіків. Між чоловіками і жінками спостерігають також певну різницю у вираженні різних аспектів інтелекту. До п'ятирічного віку цих розбіжностей немає. З п'яти років хлопчики

починають перевершувати дівчаток у сфері просторового інтелекту і маніпулювання, а дівчатка хлопчиків – у сфері вербальних здібностей. Чоловіки значно перевершують жінок у математичних здібностях. За даними американської дослідниці К. Бенбоу, серед особливо обдарованих у математиці людей на 13 чоловіків припадає лише одна жінка. Суперечки викликає природа цих розбіжностей. Одні дослідники вважають, що їх можна пояснити за рахунок генетики. Інші, більш феміністично орієнтовані, стверджують, що їхня основа - наше суспільство, яке ставить чоловіків і жінок у нерівні умови.

Наслідування IQ. При дослідженні моногібридних близнюків, які окремо виховувалися, виявлено високий ступінь кореляції коефіцієнту інтелекту (в межах 0,64 – 0,78). Оцінка наслідування в цих дослідженнях складає 0,75. Кореляція IQ між дітьми і їх біологічними батьками у всіх випадках була вищою у порівнянні (0,35–0,40), ніж між прийомними та усиновленими дітьми (0,15). Якщо у ранньому дитинстві фіксується незначна кореляція IQ щодо прийомних і усиновлених дітей, то починаючи з 7 років спостерігається схожість між рівнем інтелекту прийомних дітей і їх біологічними батьками, а кореляція “прийомні – усиновлені діти” – знижується. У випадку низьких значень коефіцієнта інтелекту з біологічними батьками посилення схожості “прийомні діти – біологічні батьки” досягається за рахунок зниження IQ у дітей. Крім того, відмічено, що на зниження IQ не впливає соціально-економічний статус батьків.

Встановлено, що значення коефіцієнта наслідування вербальних здібностей переважає показники невербального інтелекту, а значення коефіцієнта наслідування щодо пам'яті на невербальні зорові стимули складала (0,93), дотикові (0,69), слухові (0,86). Для мовленнєвих – зорових і слухових стимулів, відмінностей щодо показників IQ у моно – і дизиготних близнюків не виявлено, однак показники коефіцієнта наслідування щодо пам'яті на мовленнєві стимули були нижчими (зорові – 0,38; слухові – 0,37).

Відомо, що вірусні внутрішньоутробні інфекції, недостатнє харчування, нестача вітамінів призводять до порушення фізичного і розумового розвитку та зниження коефіцієнта інтелекту. У дітей, які перебували на грудному вигодовуванні коефіцієнт інтелекту у віці 5 років був у середньому на 11 балів вищим у порівнянні з дітьми, які перебували на змішаному або штучному вигодовуванні. Якщо порівняти показники дітей, яких годували груддю 7 – 9 місяців з дітьми які перебували на штучному годуванні, у перших, IQ у середньому на 6 балів був вищим. Раннє усиновлення дітей підвищує IQ на 10 – 15 балів.

Психогенетика окремих здібностей. Проблема спадкової обумовленості здібностей в психогенетиці має свою історію. *Перші подібні дослідження пов'язані з вивченням родоvodu людей, які мали певні вади.* Ще в XIX ст. англійський дослідник Ф. Гальтон (двоюридний брат Дарвіна) першим поставив питання щодо вивчення ролі спадковості та обдарованості. Аналізуючи сім'ї видатних людей, він виявив у ряді поколінь спадкові високі розумові здібності і талант. Ф. Гальтон, а пізніше й інші дослідники провели генеалогічне вивчення родоvodu у музикантів Баха, Моцарта, Бетховена, Пучіні, фізика Бернуллі, відомих воєнначальників, юристів, політиків та інших видатних людей. Систематичне вивчення родоvodu сімей видатних особистостей показало, що серед їх родичів спостерігали багато талановитих людей, які досягли великих успіхів, внаслідок чого був відкритий «закон фокусування спадковості», згідно якого поява особин з великими здібностями можлива тільки у «здібних» сім'ях, які мають обдарованих людей хоча б в одній певній галузі. Поява обдарованих людей у звичайних сім'ях за цим законом спостерігається рідко. Разом з тим, неодноразово зверталась увага на те, що батьки багатьох видатних особистостей не проявляли високих здібностей, і що талановиті люди навіть у «здібних» сім'ях з'являються не так часто.

Взаємодія генотипу і середовища. Однакові умови середовища є більш сприятливими для людей з одним генотипом, і менш сприятливі, для

людей з іншим генотипом. Одним з видів взаємодії генотипу і середовища є так звані генотипно-середовищні кореляції. В онтогенезі генотип і середовище тісно пов'язані між собою. Дитина одержує від батьків генетично обумовлені задатки певних здібностей та умови проживання, які сприяють їх інтенсивному розвитку або, навпаки, сповільнюються. Такі кореляції спостерігаються у випадках наявності конкретних здібностей, і обумовлені генотипом та умовами проживання щодо їх реалізації.

Психогенетика геніальності. Існує велика кількість повідомлень про надзвичайні здібності, які виявляються у дітей у ранньому віці. Так, наприклад, А. Рубінштейн стверджував, що навчився грати на фортепіано раніше, ніж почав говорити. Аналіз біографій видатних композиторів показує, що всі вони у ранньому дитинстві зазнавали інтенсивного і регулярного тренування під керівництвом дорослих протягом кількох років. Отже, прояв надзвичайних здібностей спостерігається у період максимальної підтримки батьків, заохочень, коли були представлені надзвичайні умови для розвитку навиків. Навіть такі здібності, як наявність абсолютно музичного слуху, не є прикладом природжених задатків. Встановлено, що абсолютний слух можна набути внаслідок вправ, особливо під час музичного навчання дітей у віці до 5–6 років.

В літературі зустрічаються відомості про надзвичайні здібності у дітей аутиків, які можуть миттєво перемножати великі числа або прекрасно малювати. Такі здібності, можуть бути природженим талантом, однак для підтвердження спадкової природи геніальності вказують приклади розумово відсталих дітей. При цьому спостерігається суттєва обставина – ці діти віддавали своїм заняттям увесь час. У деяких областях Африки (Кенія) діти починають сидіти та ходити раніше, у порівнянні, з європейськими дітьми. Спочатку вважали, що ця відмінність має генетичну основу, проте пізніше виявилось, що така рухова активність дітей пов'язана з особливостями традиційного виховання в селах. Діти із тієї ж місцевості, які

проживають в містах мають таку ж рухову активність, як і діти з європейських країн.

Концепція природженого таланту пояснює генетично запрограмоване набуття щодо певних навиків. Серед досліджень, які суперечать концепції природженого таланту слід зазначити екстраординарний рівень здібності у звичайних людей. За спостереженнями Беннет, офіціанти можуть запам'ятовувати до двадцяти замовлень одночасно. Ємність робочої вербальної пам'яті в даному випадку набагато перевищує показники норми. Цікаві результати були отримані під час дослідження лондонських таксистів, яким потрібно було орієнтуватися в складних просторових умовах мегаполісу. Таким чином, їх здібності до орієнтації в просторі підлягають щоденному багаторазовому тренуванню. Вивчаючи їх мозок, за допомогою томографії було показано, що у таксистів спостерігається збільшення розмірів гіпокампа – структури, яка відіграє важливу роль в орієнтації в просторі.

Під час вивчення людей з екстраординарними здібностями виявляють альтернативні впливи, які відносять до природного таланту. Перш за все, це практика в певній галузі діяльності. Наприклад, відомо, що студенти консерваторії до 21 року виконують 10 000 вправ. Роль генетично обумовлених якостей на сьогодні також не виключають, наприклад, здатність до досягнення мети може бути обумовлена генетичними задатками, проте, навіть видатні музиканти визнають, що вони б ніколи не займалися так багато, якби не було активного спонукання, з боку батьків. Крім практики, до числа альтернативних впливів, які сприяють успішному навчанню, і можуть бути основою екстраординарних досягнень відносять:

- ✓ увагу та здатність до концентрації;
- ✓ рівень мотивації;
- ✓ впевненість в собі та оптимізм;
- ✓ ентузіазм та енергійність.

Отже, вважають, що концепція природженого таланту не знаходить підтвердження в експериментальних дослідженнях та суперечить ряду спостережень. Нащадки геніїв, як правило, нічим не відрізняються від звичайних людей, а фактори довкілля, що впливають на геніальність на сьогодні не ідентифіковані. Під час досліджень близнюків, було виявлено, що деякі ознаки проявляються «незвичайно», наприклад, якщо порівняти характеристики електроенцефалограми, а саме частоту α -ритму у монозиготних близнюків виявляли високий ступінь кореляції (0,8–0,9) щодо певних ознак. Це стосується монозиготних близнюків незалежно від того, чи виховувалися вони разом, чи окремо. В той же час, порівнюючи електроенцефалограми дизиготних близнюків та електроенцефалограми випадково взятих людей було виявлено, що їх показники корелюють (0,2–0,4) і відрізняються за ступенем кореляції. Також проявляються деякі інші риси особистості, такі як, імпульсивність або екстраверсія.

Відомо, що певні ознаки, які визначаються полігенно корелюють між родичами і залежать від ступеня їх генетичної близькості. Припускають, що існують ознаки, які визначаються певною конфігурацією генів або набором властивостей, що обумовлені генетично – таке явище називають **емергенез**. Певна зміна конфігурації генів призводить до зникнення цієї риси, тому у монозиготних близнюків емергенні ознаки проявляються подібно. У родичів ці набори не ідентичні, змінені, що порушує унікальну конфігурацію генів.

Отже, схожість за виявленням емергенної риси у родичів спостерігається не частіше, ніж у звичайних людей. Це призводить до того, що властивості, які мають таку конфігурацію генів зустрічаються в родинх пробандів не частіше, ніж в популяції. Наявність таких властивостей пояснює, той факт, чому діти одних батьків відрізняються один від одного. За спеціально розробленою шкалою провели дослідження творчих здібностей особистості близько 1 800 осіб. Виявилось, що для монозиготних близнюків, які вирости окремо, характерні високі значення кореляції творчих здібностей (0,54). В той же час, кореляція для дизиготних близнюків, які вирости окремо

дорівнює нулю. Це свідчить про те, що здатність до творчості, може бути емергенною рисою. Інше пояснення цих відмінностей залежить від індивідуального впливу середовища. Концепція імпресінга пояснює, що деякі події, які мали місце в дитячому або підлітковому віці можуть залишити слід на все життя, а також можуть визначати мотиви діяльності людини, його інтереси та цінності. Концепція імпресінга переносить основний акцент до проблеми виникнення екстраординарних, геніальних особистостей сфер мотивації. На підґрунті імпресінгу формуються інтереси особистості, цілеспрямованість, яка призводить до формування екстраординарних здібностей, і реалізується у видатних досягненнях.

Серед чинників довкілля, які впливають на прояв таланту є батьківська деривація, тобто втрата одного або двох батьків. Близько 8 % осіб, переживають в дитинстві смерть одного з батьків. За даними Альберта, серед нобелівських лауреатів відсоток таких людей складає 22 %, видатних вчених – 41, серед британських прем'єр-міністрів – 45, серед американських, цей показник становить 51 %.

Наступним фактором, що впливає на прояв таланту є порядок народження дитини. Виявлено, що в родинх існують певні відмінності між дітьми, які пов'язані з порядком їх народження. Так, *старші діти демонструють тенденцію до ортодоксальних поглядів, а менші, притримуються радикальних*. Психологи пов'язують це з конфліктами, які виникають між дітьми у боротьбі за увагу батьків. Що стосується обдарованості, то найчастіше прояв таланту спостерігається серед дітей-первістків. Фрейд пояснив це тим, що людина, яка була улюбленцем своєї матері на все життя зберігає впевненість в успіху.

Ефроїмсон виділив декілька факторів, які пояснюють причини геніальності (п'ять стигм геніальності), вони пов'язані як з генетичною схильністю, так і з впливом факторів довкілля. Одним з таких факторів є захворювання на подагру – захворювання пов'язане з порушенням обміну сечової кислоти, і в основному спостерігається у чоловіків. Хвороба може

бути викликана як спадковою схильністю, так і порушенням обміну речовин. Відомо, що на подагру хворіли видатні вчені, філософи, політики: Дарвін, Галілей, Ньютон, Гарвей, Роттердамський, Монтень, Бісмарк, Кромвель, Македонський, Цезар, Тургенєв, Бетховен, Рубенс, Рембрант тощо. Існує гіпотеза, що *надлишок сечової кислоти стимулює діяльність нервової системи*. Інші спадкові хвороби, які зустрічаються у відомих людей – це синдроми Марфана та Моріса. До стигм геніальності Ефроїмсон відносить *гіпоманікальну депресію*, яка характеризується зміною настрою. Серед таких людей: *Гете, Лінней, Гоголь, Пушкін, Діккенс, Толстой*. Якщо у нормі гіпоманікальна депресія зустрічається у 4 осіб з 1 000, то серед геніїв – у 4 із 100 осіб. Очевидно, в період підйому досягається особлива концентрація нервових і фізичних сил, яка стимулює підвищену активність. Проте, слід відмітити, що за цими оцінками більшість геніальних людей (96 із 100 осіб) не виявляють такого типу поведінки.

Генетичні, вікові й статеві особливості особистості. На прояв психічних особливостей людини впливають генотип, вік і стать. Генетичні особливості вказують на те, що в процесі онтогенезу проявляються певні генетичні, біологічні (анатомо-фізіологічні) фактори розвитку організму та вищої нервової системи людини, її головного мозку, які впливають на психіку людини. Наприклад, колір шкіри, волосся та очей, риси обличчя, ріст, вага, чутливість різних аналізаторів, структура певних ділянок головного мозку, передаються спадково.

Психологічний вік – це індивідуальний розвиток людини. Його вивчає вікова психологія, яка визначає певні *періоди розвитку людини*:

- ✓ пренатальний період;
- ✓ перинатальний період ;
- ✓ вік немовляти;
- ✓ період переддошкільного дитинства;
- ✓ період дошкільного дитинства;
- ✓ молодший шкільний вік;

- ✓ підлітковий вік;
- ✓ рання (перша) юність, або старший шкільний вік;
- ✓ юність, або друга юність;
- ✓ період молодості, або першої дорослості;
- ✓ період зрілості, або другої дорослості;
- ✓ похилий вік;
- ✓ старечий вік;
- ✓ довгожителі.

Кожен вік характеризується зміною внутрішнього психічного стану особистості і впливає на діяльність та поведінку людини.

Статеві відмінності та статеворольова поведінка. Питання про відмінність між чоловіками і жінками пов'язане з подвійною детермінацією досліджуваних ознак. Врахування еволюційно-біологічного чинника зумовлює розуміння статі як конституційної координати, що спричиняє відмінність між двома групами людей чоловічої і жіночої статі в аспекті несоціальних впливів.

Поведінка людини як соціальний феномен, на яку впливає інтелектуальне оточення зумовлює розуміння статевої або сексуальної ролі, запропонованої суб'єкту як члену групи. У цьому випадку досліджуються відмінності статеворольових стереотипів, що зумовлені жіночим або чоловічим типом поведінки. Співвідношення статевих (у біологічному значенні) і статеворольових (у значенні стереотипів) відмінностей вивчав Д. Басе в еволюційній теорії особистості, зазначаючи, що чоловіки і жінки виявлятимуть особистісні відмінності під час адаптації, що стосується їхніх біологічних відмінностей у сексуальних і репродуктивних функціях.

Деякі аспекти статевої диференціації. У момент запліднення виникає генетична основа статі. Одна з двадцяти трьох пар хромосом, що мають назву статевих хромосом, отримує Х-хромосому – комбінація ХХ – жіноча стать, або ж двадцять третя пара матиме патерн ХУ, який зумовлює формування морфологічних особливостей, властивих чоловіку.

Статева ідентифікація у малят. Першим актом самовизначення в особистості є зарахування суб'єкту до певної статі. Дворічні малята, які мають до цього часу досить розмите уявлення про свої відмінні риси, вже можуть ідентифікувати себе як хлопчика або дівчинку. Починаючи з цього віку, їх поведінка починає диференціюватися в досить визначеному напрямі, як у сенсі біологічного розвитку, так і щодо формування статевої ролі установок.

Хлопчики і дівчатка у період дозрівання. Вплив генетичних факторів на розвиток статевої самоідентифікації триває протягом усього життя. Більш чітка відмінність між статями з'являється під час дозрівання, коли організм виділяє більше гонадотропних гормонів. За цей період у хлопчиків рівень тестостерону збільшується у 18 разів, а в дівчаток рівень естрогену – у вісім разів. Андрогенно-адреналінові, стероїдні, стимулюючі і загальні гормони росту, взаємодіючи зі статевими гормонами, утворюють конституційний статус індивідуальності, що формується. У період дозрівання з'являються ознаки чоловічого і жіночого стилів поведінки.

Юнаки і дівчата у період молодості. У цей період відбувається остаточне закріплення статевої ролі стереотипів, завершується формування статевої ідентифікації як процесу, пов'язаного з фізіологічними елементами дозрівання організму.

Задатки – це ті анатомо-фізіологічні особливості людини (її головного мозку, нервової системи, аналізаторів, кровопостачання тощо), які сформувались в людини до моменту народження і є суто індивідуальними. Задатки – деякі вроджені анатомо-фізіологічні особливості нервової системи, які є природною передумовою формування і розвитку здібностей. До них відносяться, наприклад типологічні особливості нервової системи, рівень відносного розвитку сигнальних систем, природні властивості аналізаторів, індивідуальні особливості побудови кори головного мозку і рівень функціонування зрілості її окремих областей. Задатки не визначають розвиток особистості, але є важливою умовою їх формування.

Задатки є спадковими властивостями периферичного і центрального нервового апарату, суттєвими передумовами здібностей людини. «Від задатків до здібностей» – таким є шлях розвитку особистості. Задатки багатозначні, вони можуть розвиватися в різних напрямках та перетворюватись на конкретні здібності. Задатки бувають різних видів, вони стимулюють процес розвитку здібностей, полегшуючи чи ускладнюючи їх розвиток. До цієї категорії задатків відносять типологічні властивості нервової системи.

Здібності. Згідно з філософським енциклопедичним словником (1983), здібності – *"індивідуальні особливості особистості, що є суб'єктивними умовами успішного здійснення певного роду діяльності*. Здібності не зводяться до наявних в індивідуума знань, умінь, навичок. Вони виявляються передусім у швидкості, глибині та міцності оволодіння способами та прийомами певної діяльності та є внутрішніми психологічними регуляторами, які зумовлюють можливість їх набуття", Ільїн (Е.П. Ильин, 1983) вказує, що здібності – це розвинуті задатки, що становлять собою "будь-які вроджені функціональні особливості людини (біологічні, вегетативні, рухові, сенсорні, інтелектуальні), що виявляються на різних за складністю рівнях функціонування та зумовлюють відмінності в можливостях людей".

- *здібності – індивідуально-психологічні особливості, що відрізняють одну людину від іншої;*
- *здібностями – індивідуальні особливості людини, які мають стосунок до успішності виконання якої-небудь діяльності;*

На наш погляд, під здібностями слід розуміти генетично обумовлений рівень розвитку людини, який визначає її успіхи в тій чи іншій діяльності.

З біологічної точки зору здібності визначаються у розвитку взаємним впливом спадкових та середовищних факторів (тобто розвиток залежить від генетичних факторів). Як спадковий компонент здібностей можна вважати задатки. Відмінності між людськими задатками закладаються передусім

генетично зумовленими особливостями вищої нервової діяльності, нервово-м'язового апарату, анатомо-фізіологічних та функціональних особливостей організму. У психології існує думка, що між задатками та здібностями пролягає чимала дистанція (С.Л. Рубинштейн, 1999): ця відстань - це шлях розвитку особистості. Задатки є *лише передумовами розвитку здібностей*. Крім того, вплив середовищних факторів, зокрема, спеціально спрямованого навчання та виховання, дозволяє розвинути генетично приховані задатки у здібності, які будуть виявлені фенотипно (тобто зовнішньо).

У психологічній літературі (А.В. Петровский, 1996) можна зустріти тезу про те, що здібності не даються людині від народження. Якщо прийняти це положення за вихідне, то трактування здібності як "генетично зумовленого рівня розвитку людини", на перший погляд, суперечитиме нашим засадам.

Генетична зумовленість не означає зумовленість спадкову. До генетичних факторів належать спадкові та середовищні фактори, які, поєднуючись у різних пропорціях, впливають на розвиток будь-якої ознаки людини. Термін "вроджений" означає *"наявний при народженні"*. Наприклад, при народженні вродженими є особливості будови папілярних ліній пальців та долонь, або ж серологічні властивості крові людини. *Процес передачі вроджених властивостей організму від покоління до покоління - успадкування* (Л.П. Сергієнко, 2004). Узагальнюючи обширну, здебільшого психологічну літературу, можна стверджувати, що *основні положення теорії здібностей зводяться до такого:*

1. Індивідуальні особливості одного індивіда, які відрізняють його від іншого, прийнято розуміти як здібності. Ознаки, за якими люди однакові, - це їхні властивості.
2. Здібності формуються в процесі діяльності, а вродженими можуть бути задатки, які слід розуміти як передумови або умови для розвитку здібностей.

3. Знання, вміння та навички, тобто досвід людини, набутий у процесі життя, а також такі властивості характеру, як чесність, запальність, справедливість тощо не належать до здібностей.

4. Здібності можуть виявлятися в дітей ще у ранньому віці за відсутності видимих зовнішніх причин, які могли б до цього призвести.

5. Здібності є умовою успішного оволодіння діяльністю. (у спорті – руховою діяльністю) та успішного виконання нових задач. Проте відтворення засвоєної системи дій у стереотипних умовах не може розглядатися як виявлення здібностей (Л.А. Венгер, 1975).

Професор Лях (В.І. Лях, 2000) дає таке визначення: *рухові здібності – індивідуальні особливості, що визначають рівень рухових можливостей людини.*

Так, Холодна (1990р.) виділяє шість типів людей, наділених інтелектуальною обдарованістю. Це особи з: показником інтелекту понад 135-140 одиниць; високим рівнем академічної успішності; високим рівнем розвитку творчих інтелектуальних здібностей у вигляді швидкості мислення та оригінальності породжуваних ідей; високою успішністю у виконанні тих чи інших видів діяльності; екстраординарними інтелектуальними можливостями, пов'язаними з аналізом, оцінкою та передбаченням подій повсякденного життя людини; екстраординарними інтелектуальними досягненнями;

Ми вправі виділити *чотири типи людей, наділених руховою обдарованістю.* Це особи з: високими виявами координаційних здібностей (наприклад, льотчики, монтажники-висотники, гімнасти, акробати, стрибунки у воду тощо); високим рівнем розвитку швидкісних та силових здібностей (наприклад, металурги, формувальники, бігуни на короткі дистанції, металники, стрибунки, штангісти тощо); високими виявленнями здібності до витривалості (наприклад, лижники-гонщики, велосипедисти, плавці, гребці тощо); значними виявами рухових здібностей та сформованими руховими навичками у ситуаціях, що безперервно

змінюються (наприклад, токарі, рятувальники, борці, боксери, представники ігрових видів спорту тощо). В основі розвитку всіх здібностей людини, в тому числі й рухових, як уже згадувалося раніше, знаходяться біологічно закріплені передумови розвитку – *здатки*.

Здатки – морфологічні та функціональні особливості будови мозку, органів чуттів та руху, які виступають як природні передумови розвитку здібностей (А. В. Петровский, 1996). На думку Сальникова й Сухостава (В.А. Сальников, О.А. Сухостав, 2006), у ролі задатків розвитку рухових здібностей людини виступають типологічні властивості нервової системи. Так, швидкісні здібності (у тому числі різноманітні елементарні форми виявів швидкості) краще розвиваються в людей зі слабкою нервовою системою, сильною рухливістю нервових процесів, переважанням збудження над гальмуванням. Спостереження показали, що в дітей та юнаків, які мають слабку нервову систему, частіше зустрічається швидша реакція на світловий подразник, тоді як максимальна частота рухів буде вищою в осіб із переважанням збудження за "зовнішнім" балансом. Подібне можна відзначити й відповідно до латентного часу напруження та розслаблення: виграючи у швидкості розслаблення м'язів (за наявності інертності гальмування), спортсмен може відставати від інших у швидкості їх скорочення. Час складання рухової реакції виявляється більшим в осіб із середньою силою нервової системи та меншим — у спортсменів із сильною та слабкою нервовою системою.

Фенотиповий прояв силових здібностей залежить від таких властивостей нервової системи, як її сила, рухливість гальмування, лабільність. При цьому якісні особливості зв'язку визначаються типом м'язового скорочення. Так, особи з інертністю збудження показують вищий результат у вибухових балістичних рухах. Повільна ізометрична сила значніше виявляється у спортсменів із сильною нервовою системою, рухливістю гальмування та лабільністю. У тих видах спорту, які потребують переважно розвитку здібності до витривалості, більшість спортсменів має

слабку або середню силу нервової системи, також їм притаманні інертність та врівноважений характер протікання нервових процесів. А там, де потрібні вияви швидкісної витривалості (наприклад, у бігу на 400 м та 800 м), більшість спортсменів відзначаються сильною нервовою системою, середньою рухливістю нервових процесів та переважанням збудження за "внутрішнім" балансом (Е.П. Ильин, 2001). Усі вищенаведені положення дозволили вченим вважати (В.А. Сальников, О.А. Сухостав, 2006), що наявність різноманітних типологічних особливостей вияву властивостей нервової системи (та їх комбінацій) уже в дитячому віці визначає схильність до розвитку певних рухових здібностей. При цьому зв'язок між особливостями типологічних властивостей нервової системи та розвитком певних рухових здібностей у віковому аспекті має стійку спрямованість в індивідуальному розвитку.

У ролі задатків розвитку рухових здібностей здебільшого виступають типологічні властивості нервової системи. На думку Волкова (В.М. Волков, 1993), крім значущості центральних нервових механізмів та сенсорних систем, задатки визначаються функціональними особливостями периферичних структур та особливостями гормонально-гуморальних механізмів регуляції функцій.

Відповідно до здібностей задатки можуть бути специфічними, проте кожній властивості може відповідати не один, а декілька різних поєднань задатків. Вони надають певну спрямованість дії функції. Якщо видалити стрижневу функцію і залишити задатки, здібність, як така, щезне. Подібний ефект може мати місце і у тому випадку, коли елімінуються задатки. Тоді саме поняття "здібності" втрачає сенс, адже всі люди у такому випадку стануть однаково здібними.

Узагальнюючи уявлення про задатки (В.М. Волков, 1993) встановлено:

1. *Задатки слід розглядати як спадкові утворення, що виявляються у результаті контролю генотипу.*

2. *Задатки впливають на морфологічні особливості розвитку організму (зокрема, на конституцію тіла, композицію м'язових волокон, особливості будови сенсорних систем тощо).*

3. *Задатки впливають на розвиток функціональних систем людини (зокрема, серцево-судинної та дихальної систем, системи анаболічного метаболізму при м'язовій діяльності тощо).*

4. *Задатки впливають на адаптацію систем енергозабезпечення організму до м'язової роботи: аеробних і анаеробних механізмів.*

5. *Задатки визначають розвиток координаційних здібностей, здібності центрально-нервових механізмів керувати роботою м'язів, окремих ланок тіла.*

6. *Задатки впливають на розвиток рухових і психомоторних здібностей. Зокрема, визначають межу розвитку певних видів силових і швидкісних здібностей, проявів рухливості у суглобах людини.*

7. *Задатки впливають на формування психофізіологічних властивостей індивідуальних особливостей вищої нервової діяльності як якісної характеристики людини.*

8. *Двох із однаковими за своїми задатками людей не існує. Кожна людина має індивідуальний комплекс певних задатків.*

Звідси випливає, що можливості досягнення високих спортивних результатів багато в чому є індивідуальними для кожного спортсмена.

Спадковість рухової і спортивної активності людини. Рухова активність. Що слід мати на увазі під руховою активністю людини? За визначенням Бучарда і Шепарда (С. Bouchard, R.J. Shepard, 1994), це будь-який рух тіла, що породжується скелетними м'язами, в результаті якого відбувається достовірне збільшення енерговитрат вище порівняно з основним обміном. Рухова активність дітей багато в чому є індивідуальною (W.O. Eaton, R.L. Enns, 1983; W.O. Eaton, A.P. Yu, 1988). Хлопчики мають вищу рухову активність, ніж дівчатка (тут очевидно, на думку авторів, спостерігаються статеві відмінності впливу генетичних

чинників). За даними Стефенсена та Ксперсена (Т. Stephens, С.І. Caspersen, 1994), рухова активність людей різних популяцій також є різною. Наприклад, рухова активність фінів вікової групи 20 – 70 років є вищою, ніж рухова активність англійців аналогічної групи. У юнаків та дорослих людей вона значно менша, ніж у дітей. Рівень рухової активності людини залежить від конкретної пори року (R.M. Malina, 1990, 1995), від маси тіла (С. Bouchard, R.M. Malina, L. Pfrusse, 1997). Так, цілком очевидно, що чим більша маса людини, тим нижчою буде її фізична активність.

Спадковість рухової активності людини вивчалася за допомогою визначення конкордантності МБ та ДБ за таким показником як кількість кроків, пройдених за день (Н.М. Ледовская, 1972; К.М. Смирнов и др., 1973; Б.И. Коган, Ю.С. Антипов, 1974). У ході проведених досліджень чітко намітилися дві різних точки зору. Так, у першому випадку при дослідженні 18 пар монозиготних та дизиготних близнюків віком 3–7 років з Новосибірська дослідники не виявили якихось значущих відмінностей між монозиготними та дизиготними близнюками за кількістю кроків, які вони робили за день і за годину. Це дозволило їм висловити припущення, що генетичний компонент індивідуальних відмінностей у параметрах рухової активності не відіграє помітної ролі, та навіть за такої умови він повинен братися до уваги. Варто зауважити, що подібний висновок слід приймати вельми обережно, оскільки вищезгаданим обстеженням було охоплено невелику кількість близнюкових пар. Протилежної думки дотримуються інші дослідники (Н.Т. Лебедева, В.М. Лебедев, 1972; К.М. Смирнов и др., 1973). Провівши обстеження дітей звичайної популяції, вони висловили припущення, що спонтанна рухова активність залежить від генетичного коду. Розрізняють терміни "здібності" та "можливості".

Можливості це, вочевидь, передумови до результативної діяльності, тобто вони визначаються відповідними задатками. Вкладаючи інший зміст у визначення рухових здібностей, запропоноване Ляхом, можна сказати: рухові здібності – це індивідуальні особливості, які залежать від

рівня розвитку задатків людини. У визначенні, вочевидь, не повністю розкрито весь зміст терміна "здібності".

На нашу думку, доцільніше було б визначити термін таким чином: ***рухові здібності** – це індивідуальні, генетично обумовлені в розвитку якісні аспекти моторики, що визначають успіх людини у трудовій, фізкультурній та спортивній діяльності.* Багато в чому аналогічний зміст вкладає у дане теоретичне поняття Яруллін (Р.Х. Яруллин, 1995). Під руховими він розуміє фізичні здібності. Не вдаючись у дискусію з даного питання, наведемо його визначення: "фізичні здібності – це вид здібностей людини, її генетично та соціально обумовлені відмінності у виявах фізичних властивостей при удосконалюванні нею рухової діяльності".

У науково-методичній літературі часто використовується термін "спортивні здібності". На наш погляд, це дещо вужче поняття, ніж рухові здібності. Його можна визначити так: ***спортивні здібності** індивідуальні, генетично обумовлені в розвитку якісні аспекти моторики, що визначають успіх людини у спортивній діяльності (чи якомусь виді спорту).* Слово "моторний" (лат. *motor*) означає "руховий", "рушійний", "рушій". У фізіології, наприклад, центри, які контролюють рухову діяльність людини, називаються моторними центрами головного мозку. Відтак, терміном "моторні здібності", на наш погляд, можна користуватись як загальною назвою для позначення рухових та спортивних здібностей. На практиці поняття "рухові здібності" та "моторні здібності" не є ідентичними, їх ототожнення у науковій літературі при описі якісних характеристик людини є умовним. Ми ж більше схилиємося до думки, що моторні здібності включають у себе ширший спектр рухової діяльності людини порівняно з руховими (Л.П. Сергієнко, Н.О. Гура, 2006).

Крім того, існують інші пояснення відмінностей термінів "рухові здібності" та "моторні здібності". Рухові здібності належать до зовнішнього боку рухової діяльності (наприклад, зміна положень частин тіла у просторі) людини, а моторні здібності зараховують до внутрішньої рухової

діяльності, яка обумовлена функціями вищої нервової діяльності, м'язового апарату, сенсорних систем (A.W. Burton, D.E. Miller, 1993). У зв'язку з цим визначення поняття "моторні здібності" можна сформулювати так.

Моторні здібності – це індивідуальні, генетично обумовлені в розвитку внутрішні якісні рухові характеристики людини, фенотипові прояви яких визначаються функціями вищої нервової діяльності, м'язового апарату, та аналізаторних систем.

У сучасній теорії здібностей розрізняють потенційні та актуальні здібності (Т.І. Артемьева, 1977; В.Б. Іссурин, 1986; О.А. Сиротин, 2000). Потенційні здібності *становлять резерв індивідуального розвитку і необхідні при виникненні нових завдань та проблем.* Вони мовби чекають свого часу і стають актуальними, реалізуючись у конкретній діяльності людини. Актуальні здібності обумовлюють *результативність конкретної діяльності.*

Тривалий час аналогом поняття "здібність" було поняття "обдарованість". Проте, на думку психолога Рубінштейна, яку він висловив ще 1935 року, обдарованість визначає комплексні властивості особистості. Тому з точки зору психологів вітчизняної школи (Е.П. Ільїн, 2001) обдарованість – *поєднання ряду здібностей, що забезпечує успішність (рівень та своєрідність) виконання певної діяльності.* Дітей, у яких спостерігаються ознаки обдарованості, називають *"обдарованими дітьми"* (при характеристиці конкретного індивідуума – *"обдарована дитина"*). Разом із терміном "обдарована дитина" можливо використовувати термін "дитина з ознаками обдарованості" (Н.С. Лейтес, 2003). Якщо ми говоримо про рухову діяльність, то доречно говорити про *"дитину з ознаками рухової (чи спортивної) обдарованості"*. Останнє поняття є "обережнішим" у судженні. Західні психологи розрізняють декілька *видів обдарованості:* загальна інтелектуальна обдарованість; специфічна академічна обдарованість; творча обдарованість; художнє та виконавське мистецтво; психомоторна обдарованість; лідерська та соціальна. Люди

відрізняються один від одного низкою психологічних характеристик. Ці відмінності викликані як неоднаковими умовами життя, так і різнорідні генотипами, оскільки генотипи людей утримують різні форми генів. Співвідносний внесок спадковості і середовища в розмаїття людей з психологічних властивостей і поведінці вивчає психогенетика. Для оцінки впливу спадковості і середовища на поведінку людини вчені порівнюють людей, що мають різну ступінь генетичної спільності (однойцевих і многояцевих близнюків, рідних і зведених братів і сестер, дітей та їх біологічних і прийомних батьків).

Багато генів існують в декількох формах, подібно до того, як є різні форми гена, що визначає колір очей. Деякі гени мають десятки форм. Генотип конкретної людини містить два примірники кожного гена, форми яких можуть бути різними, а можуть бути й однаковими. Один успадкований від батька, інший – від матері. Поєднання форм усіх генів унікально для кожного людського організму. Ця унікальність лежить в основі генетично обумовлених розходжень між людьми. Внесок генетичних відмінностей у різноманітність людей з психологічних властивостей відображає показник, званий "коефіцієнт успадкованого". Наприклад, для інтелекту коефіцієнт успадкованого складає, щонайменше, 50 %. Це не означає, що 50 % інтелекту дано людині від природи, а решта 50 % потрібно додати шляхом навчання, тоді інтелект буде 100 балів. Коефіцієнт успадкованого не має відношення до конкретної людини. Його обчислюють, щоб зрозуміти, в чому причина відмінності людей один від одного: чи виникають розбіжності через те, що у людей неоднакові генотипи, або тому, що їх по-різному вчили. Якби коефіцієнт спадкування інтелекту виявився близький до 0 %, то можна було б зробити висновок, що лише навчання формує відмінності між людьми, і застосування одних і тих же виховних та освітніх прийомів до різних дітям буде завжди приводити до одних і тих же результатів. Високі значення коефіцієнта успадкованого означають, що навіть при однаковому вихованні діти будуть відрізнятися один від одного в силу своїх спадкових

особливостей. Кінцевий результат, однак, не визначений генами. Відомо, що діти, усиновлені в благополучні сім'ї, за рівнем інтелектуального розвитку виявляються близькі до своїх прийомних батьків і можуть значно перевершувати біологічних. У чому ж тоді виражається вплив генів?

Вчені обстежили дві групи прийомних дітей. Умови в прийомних сім'ях були у всіх однаково хорошими, а біологічні матері дітей розрізнялися за рівнем інтелекту. Біологічні матері дітей з першої групи мали інтелект вище середнього. Приблизно половина дітей з цієї групи продемонструвала інтелектуальні здібності вище середніх, інша половина – середні. Біологічні матері дітей другої групи мали кілька знижений (але в межах норми) інтелект. З цієї групи 15 % дітей мали такі ж невисокі оцінки інтелекту, у решти дітей рівень інтелектуального розвитку відповідав середньому. Таким чином, при однакових умовах виховання в прийомних сім'ях, інтелект дітей, певною мірою, залежав від інтелекту їх кровних матерів.

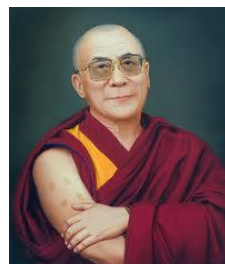
Наведений приклад може служити ілюстрацією істотних відмінностей між поняттям успадкованих психологічних якостей і успадкованих деяких фізичних особливостей людини, таких як колір очей, шкіри і т.д. Навіть при високому рівні успадкованих психологічних ознак генотип не зумовлює його кінцевого значення. Від генотипу залежить, як дитина буде розвиватися в певних умовах середовища. У деяких випадках генотип задає «межі» вираженості ознак.



Гаррі Каспаров



Джордж Сорос



Далай-лама



Білл Гейтс



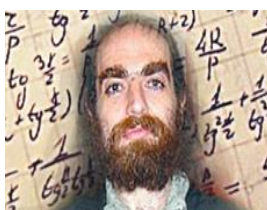
Іван Марчук



Нельсон Мандела



Пласідо Домінго



Григорій Перельман



Доллі Партон



Пол Маккартні

ТЕСТИ

1. Розумова відсталість – це:

- а) стан затримки або неповного розвитку психіки, що характеризується порушенням тих здібностей, які виявляються в період дозрівання і забезпечують загальний рівень інтелекту;
- б) стан, який виникає внаслідок органічного пошкодження мозку в пренатальний, натальний або ранній (до трьох років) період дитинства і виявляється у тотальному психічному недорозвитку;
- в) хвороба розвитку, яка характеризується дефіцитом соціального спілкування, крайня форма психічного відчуження, відмова індивіда від контактів з навколишнім середовищем;
- г) нейробіологічний розлад, що характеризується порушенням хімічної рівноваги або дефіцитом певних нейротрансмітерів;
- д) порушення читання, що пов'язане з ураженням або недорозвиненням деяких ділянок кори півкуль головного мозку.

2. Глибокий ступінь розумової відсталості – це:

- а) ідіотія; б) виразна імбецильність; в) легка імбецильність; г) дебільність; д) шизофренія.

3. До синдромів, порушення хромосомного набору аутосом при олігофренії відносять:

- а) Дауна; б) Патау; в) Едварса; г) Шерешевського-Тернера; д) Клайнфельтера.

4. Залежно від інтенсивності ураження базальної афективної сфери визначають групи дітей з аутизмом:

- а) 1; б) 2; в) 3; г) 4; д) 5.

5. Які у людини ділянки хромосом містять задовану схильність до аутизму?

- а) 2 і 17; б) 2 і 15; в) 7 і 16; г) 7 і 20; д) 1 і 5.

6. Для гіперактивності характерні такі симптоми:

- а) дитина безупинно рухає руками або ногами;
- б) дитина часто відповідає раніше, ніж почує завдання;
- в) у дитини виявляють академічну втому в певній галузі;
- г) у дитини порушене читання, що пов'язане з ураженням або недорозвиненням деяких ділянок кори півкуль головного мозку;
- д) дитині важко виконувати організаційні завдання.

7. Для дітей, матері яких хронічно хворіють на шизофренію, ризик захворювання складає:

- а) 1%; б) 3%; в) 5%; г) 8%; д) 10%.

8. На прояв захворювання на шизофренію впливають:

- а) вірусні захворювання; б) харчування; в) інтоксикації; г) агедонія; д) порушення уваги.

9. Деменція – це:

- а) патологічний психічний стан, який зазвичай представляє фазу маніакально-депресивного захворювання;
- б) легка форма депресії, яка в залежності від чинників довкілля та стану людини може переходити в хронічний стан;
- в) форма деменції, яка виникає внаслідок захворювань мозку або психічних розладів;
- г) грубе порушення інтелектуальних функцій при органічному ураженні мозку;
- д) періоди депресії, які змінюються епізодами манії.

10. Апраксія – це:

- а) відсутність можливості користуватися предметами, згідно за їх призначенням;
- б) втрата здатності впізнавати на відстані;
- в) втрата мовлення;
- г) патологічний психічний стан, який характеризується гіперактивністю;
- д) психотропний синдром.

11. Хвороба Альцгеймера характеризується вираженою дегенерацією:

а) кори; б) гіпокампу; в) стовбура головного мозку; г) прозорої перетинки; д) мозочка.

12. При середній стадії хвороби Альцгеймера у хворого спостерігається:

а) втрата пам'яті, мовлення; б) погана орієнтація в добре знайомих місцях;
в) він не може згадати важливі дати власного життя, виконати домашню роботу; г) порушення пам'яті, втрата орієнтації;
д) розлади сечостатевої системи, прояви гніву, агресії.

13. Дейтераномія – це:

а) відсутність пігменту в жовточутливих колбочках; б) наявність аномального пігменту; в) відсутність пігменту у чоловіків;
г) наявність аномального пігменту у чоловіків; д) повна відсутність колбочок.

14. Олігофренія – це:

а) стан затримки або неповного розвитку психіки, що характеризується порушенням тих здібностей, які виявляються в період дозрівання і забезпечують загальний рівень інтелекту;
б) стан, який виникає внаслідок органічного пошкодження мозку в пренатальний, натальний або ранній (до трьох років) період дитинства і виявляється у тотальному психічному недорозвитку;
в) хвороба розвитку, яка характеризується дефіцитом соціального спілкування, крайня форма психічного відчуження, відмова індивіда від контактів з навколишнім середовищем;
г) нейробіологічний розлад, що характеризується порушенням хімічної рівноваги або дефіцитом певних нейротрансмітерів;
д) порушення читання, що пов'язане з ураженням або недорозвиненням деяких ділянок кори півкуль головного мозку.

15. Важкий ступінь розумової відсталості – це:

а) ідіотія; б) виразна імбецильність; в) легка імбецильність; г) дебільність; д) шизофренія.

16. До синдромів порушення хромосомного набору статевих хромосом при олігофренії відносять:

а) Дауна; б) Патау; в) Едварса; г) Шерешевського-Тернера; д) Клайнфельтера.

17. Найтяжчий ступінь раннього дитячого аутизму відноситься до:

а) першої групи; б) другої групи; в) третьої групи; г) четвертої групи; д) п'ятої групи.

18. У дітей з четвертою групою раннього дитячого аутизму спостерігається:

- а) емоційний контакт з дорослими відсутній, реакція на зовнішній і внутрішній подразники є досить слабкою;
- б) збереження стабільності в навколишньому середовищі, реагують на фізичні відчуття (холод, біль, голод);
- в) наявність мовлення у вигляді емоційно-забарвленого монологу, часто трапляються агресивні дії;
- г) збережені інтелектуальні функції, однак вони потребують захисту і емоційної підтримки батьків;
- д) тотальний психічний недорозвиток.

19. Для неувважності характерні такі симптоми:

- а) дитина безупинно рухає руками або ногами; б) дитина часто відповідає раніше, ніж почує завдання;
- в) у дитини виявляють академічну втому в певній галузі;
- г) у дитини порушене читання, що пов'язане з ураженням або недорозвиненням деяких ділянок кори півкуль головного мозку;
- д) дитині важко виконувати організаційні завдання.

20. Локуси, які відповідають за кодування захворювання на шизофренію розташовані в:

а) 6 і 8 хромосомах; б) 1 і 5 хромосомах; в) 3 і 18 хромосомах; г) 5 і 18 хромосомах; д) 6 і 9 хромосомах.

21. Серед факторів схильності до шизофренії виділяють:

а) вірусні захворювання; б) харчування; в) інтоксикації; г) агедонія; д) порушення уваги.

22. Біполярна депресія – це:

- а) патологічний психічний стан, який зазвичай представляє фазу маніакально-депресивного захворювання;
- б) легка форма депресії, яка в залежності від чинників довкілля та стану людини може переходити в хронічний стан;
- в) форма деменції, яка виникає внаслідок захворювань мозку або психічних розладів;
- г) грубе порушення інтелектуальних функцій при органічному ураженні мозку;
- д) періоди депресії, які змінюються епізодами манії.

23. Оптична агнозія – це:

- а) відсутність можливості користуватися предметами, згідно за їх призначенням; б) втрата здатності впізнавати на відстані;
- в) втрата мовлення; г) патологічний психічний стан, який характеризується гіперактивністю; д) психотропний синдром.

24. Патогенез захворювання на хворобу Альцгеймера пов'язаний із наявністю патологічного гена в:

- а) 21 хромосомі; б) 20 хромосомі; в) 19 хромосомі; г) 18 хромосомі; д) 15 хромосомі.

25. При пізній стадії хвороби Альцгеймера у хворого спостерігається:

- а) втрата пам'яті, мовлення; б) погана орієнтація в добре знайомих місцях;
- в) він не може згадати важливі дати власного життя, виконати домашню роботу; г) порушення пам'яті, втрата орієнтації;
- д) розлади сечостатевої системи, прояви гніву, агресії.

26. Дейтераномалія – це:

- а) відсутність пігменту в жовточутливих колбочках; б) наявність аномального пігменту; в) відсутність пігменту у чоловіків;
- г) наявність аномального пігменту у чоловіків; д) повна відсутність колбочок.

27. Аутизм – це:

- а) стан затримки або неповного розвитку психіки, що характеризується порушенням тих здібностей, які виявляються в період дозрівання і забезпечують загальний рівень інтелекту;
- б) стан, який виникає внаслідок органічного пошкодження мозку в пренатальний, натальний або ранній (до трьох років) період дитинства і виявляється у тотальному психічному недорозвитку;
- в) хвороба розвитку, яка характеризується дефіцитом соціального спілкування, крайня форма психічного відчуження, відмова індивіда від контактів з навколишнім середовищем;
- г) нейробіологічний розлад, що характеризується порушенням хімічної рівноваги або дефіцитом певних нейротрансмітерів;
- д) порушення читання, що пов'язане з ураженням або недорозвиненням деяких ділянок кори півкуль головного мозку.

28. Помірний ступінь розумової відсталості – це:

- а) ідіотія; б) виразна імбецильність; в) легка імбецильність; г) дебільність; д) шизофренія.

29. Серед мутацій, які призводять до розумової відсталості відносять:

- а) фенілкетонурію; б) галактоземію; в) альбінізм; г) дальтонізм; д) муковісцидоз.

30. У дітей з першою групою раннього дитячого аутизму спостерігається:

- а) емоційний контакт з дорослими відсутній, реакція на зовнішній і внутрішній подразники є досить слабкою;
- б) збереження стабільності в навколишньому середовищі, реагують на фізичні відчуття (холод, біль, голод);
- в) наявність мовлення у вигляді емоційно-забарвленого монологу, часто трапляються агресивні дії;
- г) збережені інтелектуальні функції, однак вони потребують захисту і емоційної підтримки батьків;
- д) тотальний психічний недорозвиток.

31. Однією із причин, що викликає вторинний аутизм є:

- а) стресові фактори;
- б) соматичні захворювання;
- в) черепно-мозкові травми;
- г) фобії;
- д) дислексія.

32. Для імпульсивності характерні такі симптоми:

- а) дитина безупинно рухає руками або ногами;
- б) дитина часто відповідає раніше, ніж почує завдання;
- в) у дитини виявляють академічну втому в певній галузі;
- г) у дитини порушене читання, що пов'язане з ураженням або недорозвиненням деяких ділянок кори півкуль головного мозку;
- д) дитині важко виконувати організаційні завдання.

33. Які варіації гена зустрічаються у хворих на шизофренію?

- а) PR ODH2; б) PR ODH1; в) PR ODH3; г) PR ODH4; д) PR ODH5.

34. Манія – це:

- а) патологічний психічний стан, який зазвичай представляє фазу маніакально-депресивного захворювання;
- б) легка форма депресії, яка в залежності від чинників довкілля та стану людини може переходити в хронічний стан;
- в) форма деменції, яка виникає внаслідок захворювань мозку або психічних розладів;
- г) грубе порушення інтелектуальних функцій при органічному ураженні мозку; д) періоди депресії, які змінюються епізодами манії.

35. Якщо у дитини, обоє батьків страждають на біполярну депресію, то у цьому випадку ймовірність появи захворювання складатиме: а) 75%; б) 65%; в) 55%; г) 45%; д) 35%.

36. Агато-агнозо-апраксічний синдром – це:

- а) відсутність можливості користуватися предметами, згідно за їх призначенням; б) втрата здатності впізнавати на відстані;

в) втрата здатності мовлення; г) патологічний психічний стан, який характеризується гіперактивністю; д) психотропний синдром.

37. Які хромосоми кодують синтез білка посередника β -амілоїду, або гена пресеніліну 1 і пресеніліну 2 при хворобі Альцгеймера:

а) 21 хромосома; б) 14 хромосома; в) 1 хромосома; г) 5 хромосома; д) 7 хромосома.

38. Гени, які відповідають за синтез пігменту для зелених та жовто чутливих колбочок локалізовані в:

а) 5 хромосомі; б) 10 хромосомі; в) 20 хромосомі; г) 21 хромосомі; д) X-хромосомі.

39. Повна кольорова сліпота – це:

а) відсутність пігменту в жовточутливих колбочках; б) наявність аномального пігменту; в) відсутність пігменту у чоловіків; г) наявність аномального пігменту у чоловіків; д) повна відсутність колбочок.

40. Синдром порушення уваги в поєднанні з гіперактивністю – це:

а) стан затримки або неповного розвитку психіки, що характеризується порушенням тих здібностей, які виявляються в період дозрівання і забезпечують загальний рівень інтелекту;

б) стан, який виникає внаслідок органічного пошкодження мозку в пренатальний, натальний або ранній (до трьох років) період дитинства і виявляється у тотальному психічному недорозвитку;

в) хвороба розвитку, яка характеризується дефіцитом соціального спілкування, крайня форма психічного відчуження, відмова індивіда від контактів з навколишнім середовищем;

г) нейробіологічний розлад, що характеризується порушенням хімічної рівноваги або дефіцитом певних нейротрансмітерів;

д) порушення читання, що пов'язане з ураженням або недорозвиненням деяких ділянок кори півкуль головного мозку.

41. Легкий ступінь розумової відсталості – це:

а) ідіотія; б) виразна імбецильність; в) легка імбецильність; г) дебільність; д) шизофренія.

42. Яка частота випадків олігофренії пов'язана з генетичними дефектами?

а) від 20 до 90%; б) 0,5%; в) 1%; г) 10%; д) 15%.

43. У дітей з другою групою раннього дитячого аутизму спостерігається?

а) емоційний контакт з дорослими відсутній, реакція на зовнішній і внутрішній подразники є досить слабкою;

б) збереження стабільності в навколишньому середовищі, реагують на фізичні відчуття (холод, біль, голод);

в) наявність мовлення у вигляді емоційно-забарвленого монологу, часто трапляються агресивні дії;

г) збережені інтелектуальні функції, однак вони потребують захисту і емоційної підтримки батьків;

д) тотальний психічний недорозвиток.

44. Які із відділів головного мозку порушуються при аутизмі?

а) довгастий мозок; б) середній мозок; в) мозочок; г) кора півкуль головного мозку; д) мигдалеподібне тіло.

45. Нездатність до навчання характеризується такими симптомами:

а) дитина безупинно рухає руками або ногами;

б) дитина часто відповідає раніше, ніж почує завдання;

в) у дитини виявляють академічну втому в певній галузі;

г) у дитини порушене читання, що пов'язане з ураженням або недорозвиненням деяких ділянок кори півкуль головного мозку;

д) дитині важко виконувати організаційні завдання.

46. Який ген, пов'язаний з розвитком нервової системи, що провокує шизофренію?

а) D μ R6; б) D μ R5; в) D μ R4; г) D μ R3; д) D μ R2.

47. Дистонія – це:

- а) патологічний психічний стан, який зазвичай представляє фазу маніакально-депресивного захворювання;
- б) легка форма депресії, яка в залежності від чинників довкілля та стану людини може переходити в хронічний стан;
- в) форма деменції, яка виникає внаслідок захворювань мозку або психічних розладів;
- г) грубе порушення інтелектуальних функцій при органічному ураженні мозку;
- д) періоди депресії, які змінюються епізодами манії.

48. Одним із значних факторів ризику прояву уніполярної депресії є:

- а) розлучення; б) зловживання алкоголем; в) харчування; г) соматичні захворювання; д) вірусні захворювання.

49. Пенетрантність гена хвороби Альцгеймера в гетерозиготному стані наближається до:

- а) 100%; б) 90%; в) 70%; г) 50%; д) 30%.

50. Ген білка посередника β -амілоїда при хворобі Альцгеймера локалізований в:

- а) 21 хромосомі; б) 20 хромосомі; в) 19 хромосомі; г) 18 хромосомі; д) 17 хромосомі.

51. Протонапія – це:

- а) відсутність пігменту в жовточутливих колбочках; б) наявність аномального пігменту; в) відсутність пігменту у чоловіків;
- г) наявність аномального пігменту у чоловіків; д) повна відсутність колбочок.

52. Трипанопія – це:

- а) відсутність синьочутливих колбочок; б) наявність аномального пігменту;
- в) відсутність пігменту у чоловіків;
- г) наявність аномального пігменту у чоловіків; д) повна відсутність колбочок.

53. Дислексія – це:

- а) стан затримки або неповного розвитку психіки, що характеризується порушенням тих здібностей, які виявляються в період дозрівання і забезпечують загальний рівень інтелектуальності;
- б) стан, який виникає внаслідок органічного пошкодження мозку в пренатальний, натальний або ранній (до трьох років) період дитинства і виявляється у тотальному психічному недорозвитку;
- в) хвороба розвитку, яка характеризується дефіцитом соціального спілкування, крайня форма психічного відчуження, відмова індивіда від контактів з навколишнім середовищем;
- г) нейробіологічний розлад, що характеризується порушенням хімічної рівноваги або дефіцитом певних нейротрансмітерів;
- д) порушення читання, що пов'язане з ураженням або недорозвиненням деяких ділянок кори півкуль головного мозку.

54. Глибокий ступінь розумової відсталості, який виражається в інтелектуальному коефіцієнті (IQ) – це:

- а) IQ – 0-19; б) IQ – 20-34; в) IQ – 35-49; г) IQ – 50-69; д) IQ – 70-89.

55. Вкажіть хвороби порушення ліпідного обміну, які призводять до олігофренії:

- а) Тея-Сакса; б) Гоше; в) фенілкетонурія; г) галактоземія; д) гомоцистинурія.

56. У дітей з третьою групою раннього дитячого аутизму спостерігається?

- а) емоційний контакт з дорослими відсутній, реакція на зовнішній і внутрішній подразники є досить слабкою;
- б) збереження стабільності в навколишньому середовищі, реагують на фізичні відчуття (холод, біль, голод);
- в) наявність мовлення у вигляді емоційно-забарвленого монологу, часто трапляються агресивні дії;
- г) збережені інтелектуальні функції, однак вони потребують захисту і емоційної підтримки батьків;
- д) тотальний психічний недорозвиток.

57. Яке із захворювань може обтяжувати перебіг захворювання на аутизм?

а) епілесія; б) шизофренія; в) деменція; г) дистонія; д) олігофренія.

58. Для дислексії характерні такі симптоми:

а) дитина безупинно рухає руками або ногами;

б) дитина часто відповідає раніше, ніж почує завдання;

в) у дитини виявляють академічну втому в певній галузі;

г) у дитини порушене читання, що пов'язане з ураженням або недорозвиненням деяких ділянок кори півкуль головного мозку;

д) дитині важко виконувати організаційні завдання.

59. Делеція якої хромосоми призводить до 30-кратного збільшення ризику захворювання на шизофренію?

а) 22; б) 21; в) 20; г) 19; д) 18.

60. Хвороба Альцгеймера – це:

а) патологічний психічний стан, який зазвичай представляє фазу маніакально-депресивного захворювання;

б) легка форма депресії, яка в залежності від чинників довкілля та стану людини може переходити в хронічний стан;

в) форма деменції, яка виникає внаслідок захворювань мозку або психічних розладів;

г) грубе порушення інтелектуальних функцій при органічному ураженні мозку;

д) періоди депресії, які змінюються епізодами манії.

61. При хворобі Альцгеймера виникають характерні зміни:

а) нейрофібрил; б) нейрона; в) аксона; г) синапса; д) нервового волокна.

62. Накопичення яких білків призводить до дегенерації нейронів при хворобі Альцгеймера?

а) β -амілоїду; б) ϵ -протеїна; в) α -амілоїду; г) β -протеїна; д) ϵ -амілоїду.

63. При ранній стадії хвороби Альцгеймера у хворого спостерігається:

а) втрата пам'яті, мовлення; б) погана орієнтація в добре знайомих місцях;

- в) він не може згадати важливі дати власного життя, виконати домашню роботу; г) порушення пам'яті, втрата орієнтації;
- д) розлади сечостатевої системи, прояви гніву, агресії.

64. Протономалія – це:

- а) відсутність пігменту в жовточутливих колбочках; б) наявність аномального пігменту; в) відсутність пігменту у чоловіків;
- г) наявність аномального пігменту у чоловіків; д) повна відсутність колбочок.

65. Порушення сприйняття низьких частот спостерігається при дефектах:

- а) равлика у внутрішньому вусі; б) каналів у внутрішньому вусі; в) слухових кісточок;
- г) барабанної перетинки; д) зовнішнього слухового проходу.

ПРАКТИЧНІ ЗАНЯТТЯ

Під час практичного заняття студенти детально аналізують проблеми дослідження інтелекту, темпераменту, особистості методами психогенетики; закріплюють теоретичні положення з питань дослідження інтелекту, темпераменту, особистості, психічних відхилень, що мають спадкову схильність, визначаються взаємодією безлічі генів і різноманітних впливів середовища, набувають умінь і навичок індивідуального виконання відповідно сформульованих завдань. У процесі практичних занять відбувається перевірка засвоєння отриманих знань шляхом застосування попередньо підготовленого методичного матеріалу тестів для виявлення ступеня опанування студентами необхідних теоретичних і практичних положень.

Підготовка до практичних занять потребує ґрунтовної теоретичної і практичної самостійної роботи студентів. При проведенні занять обговорюються попередньо визначені питання та завдання, до яких студенти готують тези виступів або письмові завдання (перелік цих питань розміщений в теоретичній частині практичної роботи). При проведенні занять практичного планування визначаються: •вміння студентів аналізувати навчальний матеріал; •здатність формулювати та відстоювати свою позицію; •активність; •можливість науково мислити; •навички самостійної роботи з літературою, першоджерелами з дисципліни та методикою їх опрацювання; •вміння розв'язувати задачі з відповідної теми. Дискусії дозволяють виявити індивідуальні особливості розуміння питання, що обговорюється, навчитись у творчій суперечці визначати істину, встановлювати особисту і спільну точки зору з обговорюваної проблеми. В процесі дискусії студенти збагачують зміст вже відомого матеріалу, впорядковують і закріплюють його.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 1-2

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ I . Вступ. Предмет і принципи психогенетичних досліджень. Визначення психогенетики. Основні генетичні поняття, закономірності спадковості. Основні методи, які використовуються в психогенетиці людини.

Тема заняття: Основні методи, які використовуються в психогенетиці людини(*лекція 2, тема 2*).

Практична робота № 1-2. Визначення вірогідності генетично-зумовлених подій.

Мета заняття: вивчити основні методи психогенетики, засвоїти навички визначення вірогідності генетично-зумовлених подій, навчитися розв'язувати задачі щодо вірогідності генетично-зумовлених подій, тобто набуття практичних умінь та навичок роботи в предметній галузі дисципліни.

Анотація. Успішне вивчення матеріалу заняття надасть можливість одержати знання про основні методи, які активно використовуються у сучасній біології, психології та медицині; опанувати ключовими поняттями теми.

На практичному занятті студенти повинні вміти і знати:

- розрізняти адитивну і неадитивну складову генетичної дисперсії і компоненти дисперсії середовища, що формують схожість (загальне середовище) і відмінності (індивідуальне середовище) між родичами;
- знати прості формули (на основі коефіцієнтів кореляції МЗ і ДЗ близнюків) для оцінювання спадковості, загального та індивідуального середовища у фенотипічну дисперсію ознаки та уміти робити за ними обчислення;
- застосовувати отримані знання для аналізу якісних і кількісних ознак, а також ознак з пороговим ефектом, уміти навести приклади;
- навчитися розв'язувати задачі на вірогідність генетично-зумовлених подій

План заняття

Теоретична частина

1. Основні методи, які використовуються в психогенетиці людини.
2. Охарактеризуйте близнюковий метод. Класичний варіант близнюкового метода.
3. Метод близнюкових родин. Метод контрольного близнюка. Особливості близнюкового метода.
4. Охарактеризуйте метод усиновлених дітей.
5. Охарактеризуйте генеалогічний метод.
6. Що таке коефіцієнт наслідування?
7. Охарактеризуйте компоненти дисперсії середовища.

Основні поняття теми: фенотипічна дисперсія, коефіцієнт спадковості, компонент генотипу, компонент середовища, взаємодія генотип-середовище, пасивна кореляція, реактивна кореляція, активна кореляція, конкордантність, дискордантність,

типи кореляції, генотиповий компонент, генофонд, вид, популяція, частота генотипу, частота фенотипу, поліморфність, близнюки, сибси, монозиготні близнюки, дизиготні близнюки, родовід, генетичне дерево, пробанд, біологічні батьки.

Основна література: 1, 3, 6, 8, 12, 13

Додаткова література: 1, 2, 7, 9

***Примітка.** Посилання та список на рекомендовану літературу Ви зможете знайти в кінці кожної практичної роботи.

Практична частина

Розв'язання задач по визначенні вірогідності генетично-зумовлених подій вирішує, якщо це спадкове захворювання, чим зумовлено: аутосомно-домінантним геном або аутосомно-рецесивним, вірогідність того, хто одержить патологічну алель і як буде спостерігатись успадкування.

Зміст заняття:

1. Прочитайте та виділіть *Методи психогенетичних досліджень*.
2. Прочитайте та законспектуйте *Типи кореляції, генотиповий компонент, успадкування, фенотипова і генотипова дисперсії, дисперсія середовища*.
3. Прочитайте та вивчіть *Основні методи вивчення спадковості у людини*.
4. Повторіть теоретичний матеріал, щодо вивчення основних генетичних понять, закони Менделя, тощо.
5. Розв'язання задач на визначення вірогідності генетично-зумовлених подій.

Контрольні питання з теми.

1. Які форми мінливості існують?
2. Охарактеризуйте причини мутацій.
3. У чому проявляється явище домінування?
4. Сформулюйте закони Менделя.
5. Хвороби, які передаються зчеплено зі статтю.
6. При яких умовах виконується закон Харді-Вайнберга?
7. Предмет і завдання психогенетики.
8. Що таке спадковість?
9. Охарактеризуйте близнюковий метод.
10. Охарактеризуйте метод усиновлених дітей.
11. Охарактеризуйте генеалогічний метод.
12. Що таке коефіцієнт наслідування?
13. Охарактеризуйте компоненти дисперсії середовища.

Приклади розв'язування типових задач

1. У людини при сперматогенезі утворюються в рівних кількостях сперматозоїди двох типів. Сперматозоїди з Х-хромосомою при заплідненні яйцеклітини детермінують розвиток особини жіночої статі, а сперматозоїди з Y-хромосомою – чоловічої.

А. Яка ймовірність того, що в сім'ї першою дитиною буде хлопчик?

Б. В сім'ї Н. першою дитиною був хлопчик. Яка ймовірність того, що другою дитиною в цій сім'ї буде дівчинка?

В. Яка ймовірність того, що другою дитиною в сім'ї Н. буде хлопчик?

Розв'язування: а, б, в) Р XX х XY F - ?
F XY XX
хлопчик дівчинка
 $\frac{1}{2}$ (50 %) $\frac{1}{2}$ (50 %)

Відповідь: а) ймовірність народження хлопчика - $1/2$ (50%); б) ймовірність того, що другою дитиною буде дівчинка - $1/2$ (50%); в) ймовірність того, що другою дитиною буде хлопчик - $1/2$ (50%).

2. Сім'я Рейнхард вирішила мати двох дітей. А. Яка ймовірність того, що обоє дітей будуть дівчата? Б. Яка ймовірність того, що першою дитиною буде дівчинка, а другою - хлопчик? В. Яка ймовірність того, що одна дитина буде дівчинкою, а друга - хлопчиком?

Розв'язання.

Перша дитина		Друга дитина		Всього в сім'ї	
стать	ймовірність	стать	ймовірність	стать	ймовірність
хлопчик	1/2	хлопчик	1/2	хлопчик, хлопчик	1/4
		дівчинка	1/2	хлопчик, дівчинка	1/4
дівчинка	1/2	хлопчик	1/2	дівчинка хлопчик	1/4
		дівчинка	1/2	дівчинка дівчинка	1/4

Відповідь: а) ймовірність народження двох дівчат $1/4$ (25 %); б) ймовірність того, що першою дитиною в сім'ї буде дівчинка, другою-хлопчик $1/4$ (25 %);

в) ймовірність того, що однією з дітей буде дівчинка, а другою дитиною хлопчик становить $1/2$ (50 %).

4. Спадкове захворювання зумовлене домінантним аутосомним геном Р. Мати хвора і гетерозиготна за геном Р, батько-здоровий. А. Яка ймовірність того, що їхня перша дитина буде хворою? Б. Перша дитина хвора. Яка ймовірність того, що друга дитина буде здоровою? В. Яка ймовірність того, що в сім'ї з двох дітей обоє дітей будуть хворі?

Розв'язування Дано: Р – хвороба РР – хвороба р – норма rr - норма	а, б) $P \text{♀} Pp \times \text{♂} pp$ гамети Р, р р F Рр rr хвора здорова дитина $\frac{1}{2}$ (50 %) $\frac{1}{2}$ (50 %)	а) ймовірність того, що перша дитина буде хворою = 50 % (або $1/2$); б) ймовірність того, що їхня друга дитина буде здоровою, дорівнює 50% (або $1/2$);
	в) $P \text{♀} Pp \times \text{♂} Pp$ гамети Р, р Р, р F Рр Рр хворі хворі $\frac{1}{2}$ (50 %) $\frac{1}{2}$ (50 %)	в) ймовірність того, що обоє дітей будуть хворі, дорівнює 25% ($1/4$), ($1/2 \times 1/2 = 1/4$, або 25 %).

Відповідь: а) ймовірність того, що перша дитина буде хворою = 50 % (або $1/2$); б) ймовірність того, що їхня друга дитина буде здоровою, дорівнює 50% (або $1/2$); в) ймовірність того, що обоє дітей будуть хворі, дорівнює 25% ($1/4$), ($1/2 \times 1/2 = 1/4$, або 25 %).

5. Визначити ймовірність монозиготності (МЗ) близнюкової пари серед чоловічої статі, якщо відомо, що частота народження монозиготних близнюків в даній популяції складає 32%, а фенотипи близнюків та батьків наступні:

Система групи крові	Батько	Мати	Близнюки
AB0	0	AB	A
MN	MN	MN	M
Rh+ rh-	Rh+	Rh+	rh-

Розв'язання. Отже, будемо вважати, що близнюкова пара може бути МЗ з ймовірністю 0,32, так і ДЗ з ймовірністю $1-0,32=0,68$. В ДЗ близнюковій парі можуть народитися або двоє дітей однієї статі або двоє дітей – різні за статтю, тобто і хлопчик, і дівчинка. Ймовірність народження двох дітей складає $(1/2)^2 + (1/2)^2 = 1/2$.

Генотипи батьків за системою АВ0 та MN визначаються однозначно, а за системою Rh+ rh- виходячи із фенотипів їх дітей. У батьків з групою крові 0 і АВ діти матимуть генотип А0 та В0 з ймовірністю $\frac{1}{2}$. Ймовірність того, що генотипи пари ДЗ за системою групи крові АВ0 будуть однаковими та складатимуть $(\frac{1}{2})^2 + (\frac{1}{2})^2 = \frac{1}{2}$. У двох гетерозиготних батьків за системою групи крові MN можуть народитися діти з трьома можливими генотипами та відповідними ймовірностями- $\frac{1}{4}$ MM, $\frac{1}{2}$ MN, $\frac{1}{4}$ NN. Ймовірність народження дитини MM та NN складає $\frac{1}{4}$, дитини MN- $\frac{1}{2}$. Відповідно ймовірність того, що у двох ДЗ близнюків виявлятимуть співпадіння за фенотипом з трьох можливих $(\frac{1}{4})^2 + (\frac{1}{2})^2 + (\frac{1}{4})^2 = \frac{3}{8}$. У двох гетерозиготних батьків за системою групи крові Rh+ rh- можливе народження дітей з двома фенотипами –Rh+ та rh-, причому діти Rh+ можуть народитися з ймовірністю $\frac{3}{4}$ (входить гомозигота Rh+Rh+ і гетерозигота Rh+ rh-, діти rh- з ймовірністю $\frac{1}{4}$).

Таким чином, ймовірність того, що два ДЗ близнюки матимуть будь-яку, однак однакову групу крові за цією системою $(\frac{3}{4})^2 + (\frac{1}{4})^2 = \frac{5}{8}$.

Встановлення ймовірності народження моно-чи дизиготних близнюків.

Тип близнюків	Дизиготні близнюки	Монозиготні близнюки
Близнюки від народження	$1 - 0,32 = 0,68$	0,32
Близнюки однієї статі	$(\frac{1}{2})^2 + (\frac{1}{2})^2 = \frac{1}{2}$	1
Близнюки з сім'ї з однаковими антигенами системи АВ0	$(\frac{1}{2})^2 + (\frac{1}{2})^2 = \frac{1}{2}$	1
Близнюки з сім'ї з однаковими антигенами системи MN	$(\frac{1}{4})^2 + (\frac{1}{2})^2 + (\frac{1}{4})^2 = \frac{3}{8}$	1
Близнюки з сім'ї з однаковими антигенами системи Rh+ rh-	$(\frac{3}{4})^2 + (\frac{1}{4})^2 = \frac{5}{8}$	
Загальна ймовірність	$0,68 \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{3}{8} \times \frac{5}{8} = 0,03984$	$0,34 \times 1 \times 1 \times 1 = 0,32$

Досліджувана одностатева пара може бути дизиготною з ймовірністю 0,03984 або монозиготною з ймовірністю 0,32. Нормована ймовірність для

цієї пари бути дизиготною складає $0,03984/(0,03984+0,32)=0,11$, а монозиготної – відповідно $1-0,11=0,89$

6. Один з МБ хворий на цукровий діабет, а інший захворіє на 65% випадках. Якщо один з ДБ хворіє на цукровий діабет, а інший захворіє у 18% випадків. Визначте частку спадкової схильності щодо захворювання на цукровий діабет.

Розв'язання. Для встановлення ролі спадковості у розвитку ознак достатньо порівняти відсоток конкордатних пар у групах МБ та ДБ. Якщо один з МБ хворіє діабетом то інший захворіє в 65% випадках тобто в 65% випадках вони конкордатні. Велика конкордатність в групі генетично ідентичних партнерів МБ вказує, що в етіології діабету спадкова схильність відіграє важливу роль. Відомо, що для кількісної оцінки ролі спадковості та впливу навколишнього середовища використовують різні формули, однак найчастіше застосовують коефіцієнти спадковості та впливу середовища за формулою Хольцингера:

$$H = \frac{K_{MB} - K_{DB}}{100 - K_{DB}}$$

$$C = 1 - H$$

$$E = 100 - H$$

K_{MB} – відсоток конкордатності пар в групі МБ;

K_{DB} – відсоток конкордатності пар в групі ДБ;

$H=1$ фенотипова мінливість в популяції, що зумовлена тільки генотиповими відмінностями, при $H=0$;

$$H = 65 - 18 / 100 - 18 \times 100 = 57\% ; E = 100 - 57 = 43\%$$

Ці результати підтверджують, що захворювання на цукровий діабет обумовлене генетичними факторами та факторами навколишнього середовища.

6. Обстежено 256 пар близнюків щодо захворювання на туберкульоз. МБ конкордатні – 30 пар, МБ дисконкордатні – 34 пари, ДБ конкордатні – 46 пар,

МБ дисконкордантні – 146 пар. Оцініть роль спадковості у формуванні туберкульозу.

Зиготність близнюків	Конкордантність-дисконкордантність на туберкульоз		
	Конкордантні	Дисконкордантні	Всього
МБ	30	64	64
ДБ	46	146	192
Всього	76	180	256

$$\chi^2 = 256(30 \times 146 - 34 \times 46 - 256/2)^2 / (30+46)(34+146)(30+34)(46+146) = 55,44$$

Відмінності між частками конкордантних і дисконкордантних пар існують і тому ми зможемо вирахувати коефіцієнт спадковості за формулою Хольцингера. Конкордантність в групі МБ - $K_{MB} = (30/64) \times 100\% = 46,9$, $K_{DB} = (46/192) \times 100\% = 24,0$, $H = 46,9 - 24,0 / 100 - 24,0 \times 100 = 30,1\%$

Таким чином вклад генетичної компоненти у формуванні туберкульозу складатиме 30,1%, а середовищі $E = 100 - 30,1 = 69,9\%$.

ЗАДАЧІ

1. В 1961 р. у Франції було вперше зареєстровано незвичайне явище – народження різностатевих монозиготних близнюків. Один з близнюків був здоровим хлопчиком, а другий – дівчинка – з аномаліями розвитку. Поясніть причину цього явища? Яка хвороба у дівчинки?
2. За даними наведеними в таблиці встановіть коефіцієнти близнюків у різних етнічних групах

Група	Кількість родів	Всього близнюкових пар	Кількість різностатевих близнюкових пар
Росіяни	50 000	375	110
Фінни	40 000	612	234
Французи	20 000	215	71
Австрійці	4 000	44	15
Японці	10 000	75	11
Китайці	60 000	492	63

3. Серед різнокольорового населення США виявлено 3334 пари близнюків, з них 1174 різностатеві. В цій популяції частота народження хлопчиків складає 52%. Визначте частку МБ та ДБ пар.

4. Оцініть роль генетичних факторів у розвитку раку у людини на основі одного з близнюкових досліджень за даними наведеними в таблиці.

Тип близнюків	Всього пар	Один хворий на рак, кількість пар	Обидва хворі раком, кількість пар	
			Затронуть один і той же орган	Затронуть різні органи
МБ	1528	143	8	13
ДБ	2609	292	9	39

5. Проаналізуйте результати, наведені в таблиці та вкажіть чи впливають генетичні фактори на інфекційні захворювання.

Захворювання	Кількість пар близнюків			
	Пари МБ Всього	Конкордантні	Пари ДБ	
			Всього	Дискордантні
Кір	1629	1587	1996	1910
Кашлюк	1047	1017	1287	1184
Скарлатина	327	179	381	179
Дифтерія	282	141	340	128
Ангіна	309	158	204	81
Пневмонія	328	106	472	86

6. За даними наведеними в таблиці визначте значення спадковості та навролишнього середовища у формуванні інтелекту:

Група	Коефіцієнт кореляції
МБ, що вирости разом	0,87
ДБ, що вирости окремо	0,75
ДБ однієї статі	0,56
ДБ різностатеві	0,46
Браття та сестри	0,55
Не родичі	0,24

7. В таблиці представлено відомості про куріння близнюків (вказана кількість пар). Встановіть гіпотезу щодо наявності спадкових основ куріння.

Тип близнюків	Обоє палять	Обоє не палять	Один палить
ДБ	30	20	50
МБ , що вирости разом	48	23	29
ДБ, що вирости окремо	36	43	21

8. У 9 із 10 обстежених МБ пар хворі на алкоголізм обидва партнери, а із 20 ДБ пар - тільки 6. Визначте коефіцієнт Хольцінгера для алкоголізму.

9. Визначте успадкування щодо шизофренії. Конкордантність за цією ознакою у МБ 69%, ДБ – 10%.

10. Визначте вплив факторів навколишнього середовища в детермінацію щодо розщілини якщо відомо, що конкордантність за цією ознакою у МБ 33%, для ДБ – 5%.

11. Серед жінок, які палять цигарки були виявлені близнюкові пари: 53 МЗ пари та 69 ДЗ пар. Серед ДЗ 34 палили обидва, в 35 – одна. Встановіть конкордантність у жінок щодо куріння.

12. В дослідженні щодо вимірювання коефіцієнту інтелекту (умовні одиниці) в парах моно- та дизиготних близнюків отримано такі результати. Розрахуйте спадковість щодо цієї ознаки.

МБ: IQ: 108-104, 98-105, 107-102, 97-94, 80-86, 115-124, 110-115, 118-120, 88-90, 101-105.

ДБ: IQ: 100-112, 99-104, 112-130, 89-103, 95-109, 85-100, 110-112, 94-99, 105-108, 114-120.

13. У батьків виявлено низькі коефіцієнти інтелекту, однак розумової відсталості у них не виявлено (**IQ =74**). Мати вагається чи варто народжувати дитину від такого батька, побоюючись, що у дитини можлива в майбутньому розумова відсталість. Вона звернулася за консультацією до психогенетика. Цей психогенетик Ви. Ваша думка. Відповідь обґрунтуйте.

14. Внаслідок випадкової мутації виникла нова небезпека щодо хвороби Х, яка передається по спадковості. Ген, який відповідає за цю хворобу є домінантним. З'являється захворювання в дитинстві, летальність відмічається у віці 25-35 рр. Дане захворювання не впливає на дітородну функцію (хворі можуть мати дітей). Лікарі переймаються проблемою щодо розповсюдження

«хвороботворних генів». Батьки вирішили звернутися за консультацією до психогенетика. Цей психогенетик Ви. Ваша думка. Відповідь обґрунтуйте.

15. В сім'ї три хлопчики – сини. Батьки планують народити дівчинку – доньку, однак все ж таки вирішили проконсультуватися з знайомим психогенетиком. Як Ви вважаєте чи вірним є твердження, що після народження трьох хлопчиків ймовірність народити дівчинку зросла в 4 рази? Батьки вирішили звернутися за консультацією до психогенетика. Цей психогенетик Ви. Ваша думка. Відповідь обґрунтуйте.

16. В сім'ї у праворуких батьків народилися монозиготні близнюки (хлопчики). Діти пішли до школи. Один з хлопчиків правша (пише правою рукою), однак друга дитина – шульга (пише лівою рукою). Батьки здивовані: чи може бути таке чи дитина "придурюється"? Батьки вирішили звернутися за консультацією до психогенетика. Цей психогенетик Ви. Ваша думка. Відповідь обґрунтуйте.

17. Дві сім'ї звернулися за консультуванням до психогенетика. В одній з сімей батько та мати виражені екстраверти за Айзенком, а в іншій – інтроверти. В обох сім'ях виявлено по материнській лінії генетичних родичів, що страждають на аутизм. Дослідження показали, що екстраверти очікують на народження хлопчика, а інтроверти – очікують на народження дівчинки. Екстраверти вважають, що ймовірність того, що їх дитина страждатиме на аутизм є мінімальною на відміну від батьків інтровертів. Батьки вирішили звернутися за консультацією до психогенетика. Цей психогенетик Ви. Ваша думка. Відповідь обґрунтуйте.

18. В молодій родині народилися два хлопчики монозиготні близнюки. Батьки розлучилися, коли дітям було 2 роки. Зросталили та виховувалися брати в родичів, однак в різних родин та різних містах (один в Києві, інший – у Львові). Відомо, що зв'язок між собою брати не підтримували. Міліція встановила, що один з братів – відомий авторитет серед злочинців. Вкажіть, як ви вважаєте, чи може бути злочинцем і другий брат? Працівники правоохоронних органів звернулася за консультацією до психогенетика. Цей психогенетик Ви. Ваша думка. Відповідь обґрунтуйте.

19. Молода бездітна пара наважилася на штучне запліднення. Батьки мріють, щоб народився міцний та здоровий хлопчик. Варто вказати, що донором вони обрали чемпіона країни з легкої атлетики? Батьки вирішили звернутися за консультацією до психогенетика. Цей психогенетик Ви. Ваша думка. Відповідь обґрунтуйте.

20. Молода бездітна пара наважилася на штучне запліднення. Батьки мріють, щоб у дитини був високий інтелект. Варто вказати, що донором вони обрали

професора. Батьки вирішили звернутися за консультацією до психогенетика. Цей психогенетик Ви. Ваша думка. Відповідь обґрунтуйте.

21. Молода бездітна пара наважилася на штучне запліднення. Батьки мріють, щоб народилася геніальна дитина з вираженими творчими здібностями. Варто вказати, що донором вони обрали письменника. Батьки вирішили звернутися за консультацією до психогенетика. Цей психогенетик Ви. Ваша думка. Відповідь обґрунтуйте.

22. На одному безлюдному острові поселили 100 молодих пар (100 чоловіків і 100 жінок). Половина з поселенців острова – кучеряві, інші – з прямим волоссям. Відомо, що ген кучерявого волосся домінуючий. Вкажіть яке волосся матимуть віддалені нащадки колоністів?

23. У матері – друга група крові, а у батька – третя. У цієї пари народився син з четвертою групою крові. У батька виникли підозри щодо батьківства. Батько вирішив проконсультуватися у відомого психогенетика. Цей психогенетик Ви. Ваша думка. Відповідь обґрунтуйте.

24. У батьків виявлено високі коефіцієнти інтелекту (у матері – 165, а у батька – 170). Вони очікують дитину та надіються, що у них народиться хлопчик, який матиме високі показники інтелекту. Батьки вирішили звернутися за консультацією до психогенетика. Ваша думка.

25. Хлопець та дівчина вирішили вступити до шлюбу. У батьків дівчини було 5 дітей (вона наймолодша). Усі діти з цієї сім'ї здорові. У батьків хлопця було 9 дітей (він старший), 8 з яких здорові, а у 9 дитини при народженні було констатовано синдром Дауна. Молода пара вирішила звернутися за консультацією до психогенетика. Цей психогенетик Ви. Ваша думка. Відповідь обґрунтуйте.

26. Домінуючий аутосомний ген P зумовлює хворобу. А. Батько – гетерозиготний за геном P ; мати – здорова (pp). Яка ймовірність того, що батько передасть патологічний ген своїй дитині? Б. Дід з боку батька гетерозиготний за геном P . Другий дід і обидві бабусі здорові (pp). Яка ймовірність того, що хворий дід передасть патологічну алель (P) своєму внуку? В. Одна прабабуся мала патологічну алель P у гетерозиготному стані. Інші 7 прабабусь і прадідів були здорові (pp). Яка ймовірність того, що правнук одержить патологічну алель (P)? Г. Мати дитини – гомозиготна за патологічним алелем P , батько – здоровий. Яка ймовірність того, що мати передасть дитині патологічну алель? Д. Бабуся з боку матері гомозиготна за патологічним геном P . Друга бабуся і обидва діди здорові. Яка ймовірність того, що хвора бабуся передасть своєму внуку патологічну алель? Е. Один з прадідів гомозиготний по патологічній алелі P . Інші 7 прадідів і прабабусь здорові. Яка ймовірність того, що правнук одержить патологічну алель?

27. Визначте ймовірність для особини успадкувати: а) один з пари патологічних алелей (n) від гетерозиготної бабусі з боку батька, а другий – з боку матері від гетерозиготної бабусі; б) один з пари патологічних алелей від гомозиготного (nn) діда з боку батька, а другий – від гетерозиготної (Nn) бабусі з боку матері.

28. Спадкове захворювання зумовлено рецесивним аутосомним геном n . Обоє батьків здорові і гетерозиготні за геном n . А. Яка ймовірність того, що їхня перша дитина буде хворою? Б. Яка ймовірність того, що при народженні трьох дітей всі вони будуть здорові? В. Яка частина їхніх дітей буде або хворими, або носіями гена n ?

29. Конкордатність монозиготних пар після смерті у віці від 20 до 60 років складає 30,1 %, у дизиготних – 17,4 %, по смертності від травм – у монозиготних 6,9 %, у дизиготних – 3,9 %. Використовуючи ці дані визначте частку генетичного впливу.

30. Короткопалість домінує над нормальною довжиною пальців. У жінки – короткопалість (брахідактилія), а у чоловіка – нормальна довжина пальців. У батьків чоловіка та жінки були короткі пальці. Яких дітей можна очікувати від цього шлюбу короткопалих чи з нормальною довжиною пальців?

31. Серед кольорового населення США виявлено 3363 пар близнюків, серед яких 1195 пар виявилися різностатевими. В даній популяції частота народження хлопчиків складає 51,32 %. Визначте частку МЗ та ДЗ близнюкових пар в цьому дослідженні.

32. Наведено внутрішньопарні різновиди для МЗ і ДЗ близнюків чоловічої статі за показниками росту (см) та маси тіла (кг). Розрахуйте, показники успадкування росту та маси тіла за результатами аналізу виборки МЗ і ДЗ близнюків.

Маса (МЗ): 1,2,1,2,1,3,2,0,1,2,3,4.

Маса (ДЗ): 4,2,1,5,3,3,6,5,0,3,2,2.

Ріст (МЗ): 3,2,2,0,4,5,1,2,3,0,1,2.

Ріст (ДЗ): 5,7,8,2,1,3,4,5,6,6,7,9.

33. Обстежено 256 пар близнюків. Щодо захворювання на туберкульоз. МЗ конкордантні – 30, МЗ дисконкордантні – 34, ДЗ конкордантні – 46, ДЗ дисконкордантні – 146 пар. Оцініть роль спадковості щодо захворювання на туберкульозу.

34. Конкордатність монозиготних пар після смерті у віці від 20 до 60 років складає 40,1 %, у дизиготних – 20,4 %, по смертності від травм – у монозиготних 6,9 %, у дизиготних – 3,9 %. Використовуючи ці дані визначте частку генетичного впливу.

35. Короткопалість домінує над нормальною довжиною пальців. У жінки – короткопалість (брахідактилія), а у чоловіка – нормальна довжина пальців. У батьків чоловіка та жінки були короткі пальці. Яких дітей можна очікувати від цього шлюбу короткопалих чи з нормальною довжиною пальців?

36. У подружжя, в яких батько з нормальним слухом і гладким волоссям, а мати – з хвилястим волоссям і нормальним слухом, народилась одна глухоніма дитина з гладким волоссям, наступна, друга дитина з нормальним слухом і з хвилястим волоссям. Яка ймовірність народження глухонімих дітей з хвилястим волоссям в сім'ї, якщо відомо, що ген хвилястого волосся домінує над гладким, глухонімота – ознака рецесивна, а обидві пари генів знаходяться в різних хромосомах?

37. У людини відомо два типи сліпоти і кожна визначається рецесивним аутосомним геном. Гени обох ознак знаходяться в різних парах хромосом.

А. Яка ймовірність народження майбутньої дитини сліпою, якщо мати і батько страждають одним і тим самим видом спадкової сліпоти за однією парою генів, а за другою парою генів сліпоти вони нормальні?

Б. Яка ймовірність народження майбутньої дитини сліпою у випадку, якщо мати і батько страждають різними видами спадкової сліпоти, якщо відомо, що за обома парами генів вони гомозиготні?

В. Визначте ймовірність народження дитини сліпою, якщо відомо, що батьки її зрячі, обидві бабусі страждають однаковим видом спадкової сліпоти, а за другою парою аналізованих генів вони нормальні і гомозиготні? В родоводі з боку дідусів спадкової сліпоти не виявлено.

Г. Визначте ймовірність народження дітей сліпими в сім'ї, про яку відомо: батьки зрячі, бабусі страждають різними видами спадкової сліпоти, а за другою парою аналізованих генів вони нормальні і гомозиготні; відомо, що в родоводі дідусів спадкової сліпоти не виявлено.

38. Фенілкетонурія – одна з рецесивних форм агамаглобулінемії швейцарського типу, що призводить до смерті в шестимісячному віці та успадковується як аутосомна рецесивна ознака. А. Яка ймовірність народження здорових дітей, якщо в сім'ї батьки гетерозиготні за обома парами патологічних генів? Б. Визначте ймовірність народження хворих на фенілкетонурію в сім'ї батьки гетерозиготні за обома парами генів?

39. Частина людей відчуває смак фенілтіокарбаміду як гіркий, а інша - цього смаку не відчуває. Відчуття смаку є домінантною ознакою. В сім'ї, в якій батько й мати блакитноокі з відчуттям смаку фенілтіокарбаміду, народилася дитина з блакитними очима, без відчуття смаку фенілтіокарбаміду. Визначте можливі генотипи цих особин.

40. Домінантний аутосомний ген P зумовлює хворобу. А. Батько – гетерозиготний за геном P ; мати – здорова (pp). Яка ймовірність того, що батько передасть патологічний ген своїй дитині? Б. Дід з боку батька гетерозиготний за геном P . Другий дід і обидві бабусі здорові (pp). Яка ймовірність того, що хворий дід передасть патологічну алель (P) своєму внуку? В. Одна прабабуся мала патологічну алель P у гетерозиготному стані. Інші 7 прабабусь і прадідів були здорові (pp). Яка ймовірність того, що правнук одержить патологічну алель (P)? Г. Мати дитини – гомозиготна за патологічним алелем P , батько – здоровий. Яка ймовірність того, що мати передасть дитині патологічну алель?

41. Людина має кілька форм спадкової короткозорості. Помірна форма (від -2,0 до -4,0 діоптрій) і висока (більше -6,0) передаються як аутосомні незчеплені зі статтю ознаки. Причому в людей, що мають гени обох форм короткозорості, проявляється тільки одна – висока форма.

А. У сім'ї, в якій мати короткозора, а у батька нормальний зір, народилося двоє дітей: дівчинка та хлопець, у доньки проявилась помірна форма короткозорості, а у сина – висока. Яка ймовірність народження наступної дитини в сім'ї без аномалії, якщо відомо, що за материнською лінією короткозорістю страждав тільки один з батьків?

Б. У сім'ї, де батьки страждали помірною короткозорістю, народилася дитина з нормальним зором. Визначте генотипи батьків, і можливі генотипи і фенотипи у дітей.

42. Чоловік з маленькими очима і тонкими губами одружився з жінкою з великими очима і товстими губами. У них народився син, у якого були великі очі та товсті губи. Син у свою чергу одружився з жінкою, в якій були великі очі та тонкі губи. У них народилось двоє дітей – хлопчик і дівчинка. Хлопчик з великими очима і тонкими губами, а дівчинка з маленькими очима і товстими губами. Визначте генотипи всіх батьків. Великі очі і товсті губи – ознаки домінантні.

43. Жінка, що страждає на цукровий діабет (у її батьків вуглеводний обмін не порушений), резус-позитивна (її мати також резус-позитивна, тоді як батько – резус-негативний), її чоловік, не має цукрового діабету (не дивлячись на те, що у його матері цукор в крові впродовж останніх 10 років був значно вищий за допустиму норму), резус-позитивний (відомо, що його батько був резус-негативним), народили спільну дитину — резус-негативну, хвору на цукровий діабет вже з дитинства. Скільки шансів у дитини народитися саме такою, якщо врахувати всю наявну у вашому розпорядженні інформацію про близьких і далеких родичів цієї дитини? Ген резус-позитивності – домінантний ген як і ген, що контролює нормальний вуглеводний обмін.

44. У жінки легка форма синдрому Дауна – вона мозаїк за клітинами трисоміками. Частина аномального клітинного клону складає 0,25. У чоловіка нормальний хромосомний набір. Встановіть ймовірність

народження дитини з синдромом Дауна, якщо коефіцієнт елімінації анеуплоїдних зигот та ембріонів 0,5.

45. Домінантний аутосомний ген P зумовлює хворобу.

А. Батько - гетерозиготний за геном P ; мати – здорова (pp). Яка ймовірність того, що батько передасть патологічний ген своїй дитині?

Б. Дід з боку батька гетерозиготний за геном P . Другий дід і обидві бабусі здорові (pp). Яка ймовірність того, що хворий дід передасть патологічну алель(P) своєму внуку?

В. Одна прабабуся мала патологічну алель P у гетерозиготному стані. Інші 7 прабабусь і прадідів були здорові (pp). Яка ймовірність того, що правнук одержить патологічну алель (P)?

Г. Мати дитини - гомозиготна за патологічним алелем P , батько – здоровий. Яка ймовірність того, що мати передасть дитині патологічну алель?

46. Використовуючи цитогенетичну символіку запишіть формули хромосомних наборів клітин з наступними характеристиками каріотипу. А. трисомія за 14-ої хромосомою; Б. моносомія за 10-ої хромосомою; В. ізохромосома, яка утворена довгими плечами 15 хромосоми; Г. центричне злиття 21-ої й 13-ої хромосоми; Д. транслокація довгого плеча 2-ої хромосоми на коротке плече 8-ої хромосоми;

47. У резус-негативної жінки з I групою крові народилася дитина з II групою крові, в якій спостерігається гемолітична хвороба внаслідок резус-конфлікту. Яка ймовірність «несприятливої» наступної вагітності, якщо в дитини буде той же батько?

48. Блакитноока жінка-шульга, в якій батьки були кароокими правшами, одружилася з чоловіком з карими очима, який добре володіє правою рукою, в його батька були карі очі, в матері – блакитні, в сім'ї не було шульг. Яких нащадків можна очікувати від цього шлюбу?

49. Ген кароокості домінує над геном блакитноокості. Блакитноокий чоловік, батьки якого мали карі очі, одружився з кароокою жінкою, у батька якої очі були блакитні, а у матері – карі. Якого кольору очей можна очікувати у дітей від цього шлюбу?

50. На кожні 1000 новонароджених хлопчиків один має синдром Клайнфельтера (XXY), на кожні 700 хлопчиків – один з синдромом Жакоб (XYY). Поясніть можливий цитогенетичний механізм походження даних синдромів.

51. У людини відомо дві форми глухонімоти, які визначаються рецесивними аутосомними незчепленими генами.

А. Яка ймовірність народження глухонімих дітей у сім'ї, в якій мати і батько страждають однією і тією ж формою глухонімоти, а за другою формою глухонімоти вони гетерозиготні?

Б. Яка ймовірність народження дітей глухонімих в сім'ї, в якій обоє батьків страждають різними формами глухонімоти, а за другою парою генів глухонімоти кожний з них гетерозиготний?

52. Глухота у людини обумовлена рецесивними генами d і e , які розміщені в різних парах хромосом. Для нормального слуху необхідна наявність обох домінантних генів. Глуха жінка ($DDee$) вступає в шлюб з глухим чоловіком ($ddEE$). Визначте, яких дітей хворих чи здорових, можна очікувати від цього шлюбу?

53. Катаракти мають кілька різних спадкових форм. Яка ймовірність того, що дитина буде мати цю хворобу, якщо обидва батьки страждають її аутосомно-домінантною формою, і гетерозиготні за нею, та гетерозиготні за двома рецесивно-аутосомними не зчепленими між собою формами із домінантною формою?

54. У матері II група крові, кругле лице, тонкі кістки; у батька III група крові, довгасте обличчя та нормальна товщина кісток. Вкажіть, яка ймовірність появи в цій сім'ї дитини з I групою крові, зовні схожої на батька (довгасте обличчя, нормальна товщина кісток), якщо відомо, що гени, які контролюють формування кісток нормальної товщини і довгастого обличчя - рецесивні гени, розташовані в різних парах аутосом?

55. Короткозорість (домінантна ознака) лівша (рецесивна ознака) вступає в шлюб з нормальною жінкою за обома ознаками. Відомо, що у батьків були брати і сестри, які хворіли на фенілкетонурію, однак самі батьки, нормальні у відношенні щодо цієї аномалії. В цій сім'ї перша дитина була нормальною у відношенні щодо трьох ознак, друга – короткозора шульга, а у третьої – виявили фенілкетонурію. Визначте генотипи батьків та їх дітей. Визначте ймовірність народження наступної четвертої дитини нормальною у відношенні до всіх трьох ознак.

56. Причинами уродженої сліпоти можуть бути аномалії кришталика та рогівки ока, які успадковуються як рецесивні ознаки.

А. Яка ймовірність народження сліпої дитини в сім'ї, в якій батько сліпий внаслідок аномалії кришталика, а мати – внаслідок аномалії рогівки, за другим геном вони нормальні та гомозиготні?

Б. Яка ймовірність народження сліпої дитини в сім'ї, в якій батько та мати здорові, однак гетерозиготні за генами аномалії кришталика та рогівки?

57. Катаракти мають кілька різних спадкових форм. Яка ймовірність того, що дитина буде мати цю хворобу, якщо обидва батьки страждають аутосомно-

домінантною формою і гетерозиготні за нею, та й ще гетерозиготні за двома рецесивно-аутосомними незчепленими між собою формами із домінантною формою?

58. Полідактилія, короткозорість і відсутність малих кутніх зубів передаються як домінантні аутосомні ознаки. Гени всіх трьох ознак знаходяться в різних парах хромосом.

А. Яка ймовірність народження дітей без аномалій в сім'ї, в якій обоє батьків страждають на полідактилію, короткозорість і відсутність малих кутніх зубів, і гетерозиготні за всіма трьома парами генів?

Б. Визначте ймовірність народження дітей без аномалій в сім'ї, про яку відомо наступне: бабуся за материнською лінією шестипала, дідусь - короткозорий, щодо інших ознак – вони нормальні. Донька успадкувала від своїх батьків обидві аномалії. Бабуся за батьківською лінією не мала малих кутніх зубів, однак мала нормальний зір і п'ятипалу кисть. Дідусь був нормальним стосовно всіх трьох ознак. Відомо, що син успадкував аномалію від матері.

59. У людини багатопалість домінує над нормальною будовою кисті. Гомозиготи за геном багатопалості гинуть при народженні через численні аномалії скелета. Який прогноз щодо нащадків можна зробити для подружжя, якщо і чоловік, і жінка, будучи далекими родичами, є багатопалими?

60. Оцініть потенційну життєздатність ембріонів людини за наступними хромосомними наборами. А. трисомія за 20-ою хромосомою; Б. тетрасомія за X хромосомою; В. дисомія за Y хромосомою.

61. Серповидноподібна клітинна анемія успадковується як неповністю домінантна аутосомна ознака. Гомозиготні особини помирають звичайно до настання статевого дозрівання, гетерозиготні - життєздатні, анемія у них найчастіше проявляється субклінічно. Малярійний плазмодій не використовує для свого живлення S-гемоглобін, саме тому люди, які мають цю форму гемоглобіну, не хворіють на малярію.

А. Яка ймовірність народження дітей, стійких до малярії, в сім'ї, в якій один з батьків гетерозиготний стосовно серповидноподібної клітинної анемії, а другий – нормальний стосовно цієї ознаки?

Б. Яка ймовірність народження дітей, нестійких до малярії, в сім'ї, в якій обоє батьків стійкі до цього паразиту?

62. Таласемія успадковується як неповністю домінантна аутосомна ознака. У гомозигот захворювання закінчується смертю в 90 – 95% випадків, в гетерозигот – протікає у відносно легкій формі.

А. Яка ймовірність народження здорових дітей в сім'ї, в якій один з батьків страждає легкою формою таласемії, а другий – нормальний щодо аналізованої ознаки?

Б. Яка ймовірність народження здорових дітей в сім'ї, в якій обоє батьків страждають легкою формою таласемії?

63. В людини полідактилія детермінована домінантним геном. Від шлюбу гетерозиготного шестипалого чоловіка з жінкою з нормальною будовою руки народилося двоє хлопчиків: один – п'ятипалий, другий хлопчик – шестипалий. Які генотипи у дітей?

64. Дитяча форма амавротичної сімейної ідіотії (Тея-Сакса) успадковується як аутосомна рецесивна ознака і закінчується звичайно смертю (летально) до 4-5 років. Перша дитина в сім'ї померла від амавротичної сімейної ідіотії, в той час, коли повинна була народитися друга. Яка ймовірність народження другої дитини хворою на дитячу форму амавротичної сімейної ідіотії?

65. Пельгерівська аномалія сегментування ядер лейкоцитів успадковується як аутосомна не повністю домінантна ознака. В гомозигот за цією ознакою сегментація ядер відсутня повністю, в гетерозигот вона незвична.

А. Визначте характер ядра сегментоядерних лейкоцитів у дітей в сім'ї, в якій один з батьків має лейкоцити з незвичною сегментацією ядер, а другий, нормальний за цією ознакою.

Б. Визначте характер ядра сегментоядерних лейкоцитів у дітей в сім'ї, в якій в одного з батьків ядра лейкоцитів несегментовані, у другого – нормальні.

66. Акаталазія зумовлена рідким аутосомним рецесивним геном. В гетерозигот активність каталази дещо понижена.

А. В обох батьків та їх єдиного сина в сім'ї активність каталази виявилась нижче норми. Визначте ймовірність народження в сім'ї наступної дитини без аномалії.

Б. Визначте вірогідні фенотипи дітей в сім'ї, в якій один з батьків страждає акаталазією, а другий має понижену активність каталази.

67. Конкордатність монозиготних пар після смерті у віці від 20 до 60 років складає 30,1 %, у дизиготних – 17,4 %, по смертності від – у монозиготних 6,9 %, у дизиготних – 3,9 %. Використовуючи ці дані визначте частку генетичного впливу на вище вказані ознаки.

68. Використовуючи цитогенетичну символіку запишіть формули хромосомних наборів клітин з наступними характеристиками каріотипу.

А. трисомія за 14-ої хромосомою; Б. моносомія за 10-ої хромосомою; В. ізохромосома, яка утворена довгими плечами 15 хромосоми;

69. Визначте ймовірність для особини успадкувати: а) один з пари патологічних алелей (n) від гетерозиготної бабусі з боку батька, а другий – з боку матері від гетерозиготної бабусі; б) один з пари патологічних алелей від гомозиготного (nn) діда з боку батька, а другий – від гетерозиготної (Nn) бабусі з боку матері.

70. Фенілкетонурія успадковується як рецесивна ознака. До шлюбу вступають хлопець та дівчина гетерозиготні за цією ознакою. Яких нащадків можна очікувати від цього шлюбу?

71. Куряча сліпота – домінантна ознака. Жінка з курячою сліпотою вийшла заміж за нормального здорового чоловіка по відношенню до цієї ознаки. Від цього шлюбу народилася одна дитина з нормальним зором. Яка ймовірність народження наступної, другої дитини здоровою з нормальним зором?

72. Відсутність емалі на зубах людини – домінантна ознака. Чи можна побюватися батькам, що в дитини будуть зуби з дефектами, у випадку, якщо в батька зуби здорові, а в матері – без емалі, якщо відомо, що в батька матері були нормальні зуби?

73. Важка форма анемії зумовлюється гомозиготністю за мутантним геном гемоглобіну. В гетерозигот анемія виражена в легкій формі. Мати та батько мають слабо виражену форму цієї хвороби. Яка ймовірність розвитку важкої форми хвороби в дитини?

74. Фенілкетонурія – одна з рецесивних форм агамаглобулінемії швейцарського типу, що призводить до смерті в шестимісячному віці та успадковується як аутосомна рецесивна ознака.

А. Яка ймовірність народження здорових дітей, якщо в сім'ї батьки гетерозиготні за обома парами патологічних генів?

Б. Визначте ймовірність народження хворих на фенілкетонурію в сім'ї батьки гетерозиготні за обома парами генів?

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ №3

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ I. Вступ. Предмет і принципи психогенетичних досліджень. Визначення психогенетики. Основні генетичні поняття, закономірності спадковості. Основні методи психогенетики.

Тема заняття: Основні методи, які використовуються в психогенетиці людини (лекція 2, тема 2).

Практична робота №3. Дослідження методів у сучасних психогенетичних дослідженнях. Розв'язування типових задач на родовід.

Мета заняття: ознайомитися і проаналізувати матеріали теми заняття,

вивчити основні методи психогенетики, засвоїти навички визначення вірогідності генетично-зумовлених подій, навчитися розв'язувати задачі.

Анотація. Успішне вивчення матеріалу надасть можливість одержати знання про основні методи генетики та психогенетики та опанувати ключовими поняттями теми.

План заняття

Теоретична частина

1. Основні методи, які використовуються в психогенетиці людини.
2. Охарактеризуйте Близнюковий метод. Класичний варіант близнюкового метода.
3. Метод Близнюкових родин. Метод контрольного близнюка. Особливості близнюкового метода.
4. При яких умовах виконується закон Харді-Вайнберга?
5. Охарактеризуйте генеалогічний метод.

Основні поняття теми: близнюки, сибси, монозиготні близнюки, дизиготні близнюки, родовід, генетичне дерево, пробанд, біологічні батьки, фенотипічна дисперсія, коефіцієнт спадковості, компонент генотипу, компонент середовища, взаємодія генотип-середовище, пасивна кореляція, реактивна кореляція, активна кореляція, конкордантність, дискордантність, типи кореляції, генотиповий компонент, генофонд, вид, популяція, частота генотипу, частота фенотипу, поліморфність.

Основна література: 1, 3, 6, 8, 13

Додаткова література: 1, 2, 7, 9

Практична частина

1. Розв'язання задач на основні методи генетики людини, зокрема на родовід.

2. Скласти генограму своєї сім'ї:

- скласти генограму своєї сім'ї, прослідковуючи колір очей;
- скласти генограму своєї сім'ї, прослідковуючи колір волосся;
- скласти генограму своєї сім'ї, прослідковуючи схильність до певних захворювань.

Зміст заняття:

1. Прочитайте _____ та виділіть *Методи* _____ психогенетичних досліджень.
2. Прочитайте та законспектуйте *Особливості аналізу родоводів*.
3. Прочитайте та вивчіть *Основні методи вивчення спадковості у людини*.
4. Для кращого засвоєння теоретичного матеріалу рекомендовано створити глосарій щодо основних понять теми.
5. Розв'язання задач на аналіз родоводів та ситуаційних задач з методів психогенетики.

Контрольні питання з теми.

1. Які форми мінливості існують?
2. Охарактеризуйте причини мутацій.
3. У чому проявляється явище домінування?
4. Сформулюйте закони Менделя.
5. Хвороби, які передаються зчеплено зі статтю.
6. При яких умовах виконується закон Харді-Вайнберга?
7. Предмет і завдання психогенетики.
8. Що таке спадковість?
9. Охарактеризуйте близнюковий метод.
10. Охарактеризуйте метод усиновлених дітей.
11. Охарактеризуйте генеалогічний метод.
12. Що таке коефіцієнт наслідування?

Основна література: 1, 3, 6, 8

Додаткова література: 1, 2, 7, 9

Аналіз родоводів.

Основним методом вивчення характеру успадкування ознак є гібридологічний аналіз. Але в генетиці людини його не можна використовувати, оскільки проведення схрещувань для вивчення успадкування ознак для людини є неможливе. Тому в антропогенетиці застосовують специфічний метод-аналіз родоводів, або генеалогічний метод. Для складання родоводу використовуються спеціальні символи. Персона, з якої починають складання родоводів, називається *пробандом*. Якщо родовід складається таким чином, що від пробанда спускаються до нащадків - це називають *генеалогічним деревом* (генеалогія); якщо від пробанда простежують успадкування до батьків та інших більш віддалених предків, такий родовід називається *таблицею предків*. Генеалогії більш зручні для генетичного аналізу, тому що в цьому випадку все потомство походить від однієї подружньої пари. При аналізі родоводів можна визначити, чи успадковується певна ознака, і якщо успадковується, то за яким конкретним типом успадкування – за домінантним чи рецесивним. Для визначення кількісних співвідношень при розщепленні аналізують декілька подібних родоводів. Дуже часто в якості ознаки, що вивчається, у людини фігурує те чи інше захворювання. В усіх випадках захворювання спостерігається в кожному поколінні; кожний хворий має хоча б одного батька з тією ж самою ознакою. Це характерні риси успадкування домінантних ознак.

Практична частина

Приклади розв'язування типових задач

1. Пробанд має нормального кольору зуби. В його сестри зуби коричневі. У матері пробанда зуби коричневі, у батька – нормального кольору. Сім сестер

матері пробанда з коричневими зубами, а чотири брати – з нормальними зубами.

Одна тітка пробанда за материнською лінією має коричневі зуби, одружена з чоловіком з нормальними зубами. Від цього шлюбу народилося троє дітей: донька і син з коричневими зубами і донька з нормальними.

Два дядьки пробанда за материнською лінією одружені на жінках з нормальним кольором зубів. В одного з них, два сина і донька, в другого – дві доньки і син, також всі вони з нормальними зубами. Відомо, що коричневі зуби мав дід пробанда за материнською лінією, а в бабусі за материнською лінією були нормальні зуби. Двоє братів діда за материнською лінією з нормальним кольором зубів. Прабабуся (мати діда по лінії матері) і прапрабабуся (мати цієї прабабусі) мали коричневі зуби, однак їхні чоловіки були з нормальним забарвленням зубів.

Визначте, які діти можуть бути в пробанда, якщо він вступить у шлюб з жінкою, гетерозиготною за цією ознакою.

Розв'язання: аналіз родоводу показує, що ознака коричневого кольору емалі зубів успадковується за домінантним типом. Про це говорить, той факт, що діти з коричневими зубами народжуються від шлюбів, в яких один з батьків страждає на таку аномалію, а інший – нормальний по відношенню до цієї ознаки. У випадку, коли обоє батьків з нормальним кольором зубів (діти нормальні в двох сім'ях з четвертого покоління всі діти без аномалії). В четвертому поколінні з 12 sibсів четверо мають нормальне забарвлення зубів, а вісім осіб – коричневі зуби. Мати цих дітей мала нормальні білі зуби, а батько коричневі. Цікаво, що нормальне забарвлення зубів успадкував тільки один чоловік з цього покоління, на відміну від усіх жінок, в яких виявляли цю аномалію. Відомо, що ген коричневого забарвлення емалі зубів перебуває в X-хромосомі. Тільки в цьому випадку він не зміг потрапити до чоловічої частини нащадків від ураженого на цю аномалію батька, однак він обов'язково повинен потрапити до доньок.

В зв'язку з тим, що ген домінантний, він проявився у всіх доньок. Відомо, що ймовірність співпадіння розподілу ознак між синами та доньками в цій пропорції в аналізованому родоводі четвертого покоління є досить низькою і становить 0,5¹². Отже, пробанд не несе гену коричневого забарвлення емалі зубів. Якщо цей ген позначити через X^A , то генотип пробанда буде X^AY . Гетерозиготна жінка з якою пробанд вступає в шлюб матиме генотип X^AX^a . Отже, генотипи дітей від цього шлюбу: 25 % X^AX^a , 25 % X^AY , 25 % X^aX^a , 25 % X^aY або 50 % з коричневим забарвленням зубів, 50 % - з нормальними білими зубами.

Відповідь: генотипи дітей від цього шлюбу: 25 % X^AX^a , 25 % X^AY , 25 % X^aX^a , 25 % X^aY або 50 % з коричневим забарвленням зубів, 50 % - з нормальними білими зубами.

2. Пробанд та його два брати страждають на нічну сліпоту. За лінією батька цієї аномалії не виявлено. Мати пробанда хвора. Дві її сестри і два брати пробанда здорові та мають здорових дітей. За материнською лінією відомо,

що бабуса хвора, дідусь – здоровий. Сестра бабусі хвора, брат – здоровий, прадідусь (батько матері) страждав на нічну сліпоту, сестра і брат прадідуса були хворими, прапрадідусь – хворий, його брат та рідна донька та два сини – також хворі. Дружина пробанда та її батьки – здорові. Визначте ймовірність народження хворих дітей в сім'ї пробанда.

Розв'язання: розв'язування задачі розпочинається складанням родоводу та його аналізу. Він показує, що дана форма нічної сліпоти успадковується як домінантно аутосомна ознака – A .

Отже, пробанд має генотип Aa , а його здоровий батько – aa . Знаючи генотипи подружжя, ймовірність народження здорових та хворих дітей в сім'ї пробанда складатиме 50 %.

Відповідь: ймовірність народження здорових та хворих дітей в сім'ї пробанда складатиме 50 %.

3. Пробанд страждає легкою формою серповидноклітинної анемії. Його дружина здорова, однак у доньки лікарі виявили легку форму анемії. Мати та бабуса пробанда також страждали на легку форму анемії, однак інші сибси та їх батько були здоровими. У жінки пробанда є сестра, хвора на легку форму анемії, друга сестра – померла від анемії. Мати та батько дружини пробанда страждали на анемію, окрім цього відомо, що у батька було два брати та сестра з легкою формою анемії та, що в сім'ї сестри батька двоє дітей померли від серповидноподібної клітинної анемії.

Визначте ймовірність народження дітей з важкою формою анемії в сім'ї доньки пробанда, якщо вона вийде заміж за також чоловіка як її батько.

Розв'язання: розв'язування задачі розпочинається складанням родоводу та його аналізу. Він показує, що хвороба успадковується як аутосомна ознака з неповнимдомінуванням. Пробанд гетерозиготний (Pp), а його дружина здорова (pp), однак їх донька гетерозиготна.

ЗАДАЧІ

1. Вважають, що у людини хвилясте волосся – домінантна ознака. В сім'ї троє дітей: дівчинка Катерина з прямим волоссям, а два її брати – Олександр з прямим волоссям, Олексій – з хвилястим. Відомо, що у матері цих дітей хвилясте волосся, а у батька – пряме. Складіть родовід цієї сім'ї та визначте генотипи всіх членів сім'ї.

2. Ауербах описує родовід за аномалією шестипалості. Дві шестипалі сестри Маргарета та Марія вийшли заміж за нормальних чоловіків. В сім'ї Маргарети було п'ятеро дітей: Іван, Сузанна, Данило були шестипалими, а Алла і Роберт – п'ятипалими. В сім'ї Марії була єдина донька Дарина з нормальною будовою руки. Від першого шлюбу Івана з нормальною жінкою народилася шестипала донька Світлана, а від другого шлюбу, також з нормальною жінкою, у нього народилося 6 дітей: одна донька та два сини нормальними – п'ятипалі, а дві доньки та один син – шестипалі. Алла вийшла

заміж за нормального чоловіка – у них народилися два сини та чотири доньки – всі п'ятипалі. Данило одружився на нормальній жінці, а дитина яка народилася від цього шлюбу Андрій виявився шестипалим. Відомо, що Роберт одружився з двоюрідною сестрою Дариною, і від цього шлюбу народилися дві доньки та три сини нормальні – п'ятипалі. Визначте ймовірність народження шестипалих дітей у випадку шлюбу з нормальною донькою Івана з одним із синів Роберта, та у випадку шлюбу доньки Світлани з сином Данила.

3. Пробанд нормального зросту має сестру з ахондроплазією (спадкова карликовість). Матір пробанда нормальна, а батько ахондропласт. По лінії батька пробанд має двох нормальних тіток, одну тітку з ахондроплазією і одного дядька з ахондроплазією. Тітка, яка має ахондроплазію, одружена із здоровим чоловіком. У них є син карлик. Здорова тітка від здорового чоловіка має двох хлопчиків та двох дівчинок – всі вони здорові. Дядько – карлик, одружений на здоровій жінці. У нього дві нормальні дочки й син карлик. Дід по лінії батька – карлик, бабуся – нормальна. 1) Визначити ймовірність народження карликів в сім'ї пробанда, якщо його жінка буде мати такий самий генотип, як і він сам; 2) Яка ймовірність появи карликів в сім'ї сестри пробанда, якщо вона вийде заміж за здорового чоловіка?

4. Пробанд здоровий. Батько пробанда хворий на бульозний епідермоліз. Матір та її родичі здорові. Дві сестри пробанда здорові, один брат хворий. Три дядька з боку батька та їхні діти здорові; а три дядьки та одна тітка – хворі. У одного хворого дядька від першого шлюбу є хворий син і здорова дочка, а від другого шлюбу хворі дочка й син. У іншого хворого дядька є дві здорові дочки і хворий син. У третього хворого дядьки – два хворих сини і дві хворих дочки. Бабуся по батьку хвора, а дід здоровий, здорові були три сестри та два брати бабусі. Визначити ймовірність народження хворих дітей в сім'ї пробанда за умови, що він одружиться із здоровою жінкою.

5. Пробанд страждає дефектом нігтів і колінної чашечки, а його брат нормальний. Цей синдром був у батька пробанда, а матір була здорова. Дідусь пробанда по лінії батька з синдромом, а бабуся здорова. Батько пробанда має трьох братів і чотирьох сестер, з них два брати і дві сестри з синдромом дефекта нігтів і колінної чашечки. Хворий дядько по лінії батька одружений на здоровій жінці і має двох дочок і сина. Всі вони здорові. Визначити ймовірність народження дітей із захворюванням в родині пробанда, якщо його дружина не буде страждати зазначеними дефектами.

6. В крові пробанда нормальний гемоглобін А замінено гемоглобіном S та гемоглобіном Гопкінс-2. Відомо, що у пробанда є дві сестри та два брати з S гемоглобіном, один брат з гемоглобіном Гопкінс-2, і один брат з S гемоглобіном та з гемоглобіном Гопкінс- 2, одночасно. Батько пробанда нормальний за гемоглобіном (гемоглобін А) на відміну від матері, яка має

одночасно S гемоглобін та гемоглобін Гопкінс -2. У матері пробанда є два брати та сестра, які мають однаковий гемоглобін, крім того, вони мають ще одну сестру з S гемоглобіном, і брата, гемоглобін якого не успадкований. Бабуся пробанда по материнській лінії має одночасно гемоглобін S і гемоглобін Гопкінс-2, а дідусь, - з нормальним гемоглобіном А. Необстежений на гемоглобін дядько пробанда по материнській лінії був одружений на дівчині, яка мала гемоглобін S. Виявилося, що дві доньки від цього шлюбу мали одночасно гемоглобін S та гемоглобін Гопкінс-2. Останні, тобто двоюрідні сестри пробанда одружилися з чоловіками з нормальним гемоглобіном. У однієї з них, народилися дві доньки, одна дівчинка з нормальним гемоглобіном А, а друга, з гемоглобіном S та гемоглобіном Гопкінс-2 одночасно, у іншій сестри два сини: один - з гемоглобіном S, інший, з гемоглобіном Гопкінс-2. Від другого шлюбу, з чоловіком в якого у наявності нормальний гемоглобін А народилися син та донька з гемоглобіном Гопкінс-2. Запишіть родовід та визначте характер успадкування аномальних гемоглобінів. Визначте, яка ймовірність народження дітей в сім'ї пробанда одночасно з обома аномальними гемоглобінами, якщо він вступить до шлюбу з індивідом з подібним генотипом? За наведеною легендою складіть родовід і проаналізуйте його. Визначте: А. Чи ця хвороба успадкована і чому? Б. Який тип успадкування має тут місце? В. Які особливості цього типу успадкування?

7. Рахіт, який не підлягає лікуванню вітаміном D, успадковується як домінантна ознака, зчеплена з Х-хромосомою. Якою є ймовірність розвитку рахіту в дітей наймолодшого покоління, якщо подружжя будуть здорові?

8. У чоловіка за краєм вушної раковини надмірно розвинений волосяний покрив. У його батька, діда та прадіда вуха також були волохатими. Два сини цього чоловіка, на відміну від його єдиної доньки також успадкували від батька цей дефект – надмірну волохатість вух. Складіть родовід даної сім'ї та визначте характер успадкування ознак, якщо відомо, що зі сторони дружини чоловіка в родоводі ніколи не виявляли проявів таких дефектів.

9. В одній з сімей четверо дітей. Настя та Олена - рідні сестри і обидві страждають на нічну сліпоту. У них є сестра Марина з нормальним зором і брат Микола, який страждає на нічну сліпоту. Настя та Олена вийшли заміж за чоловіків з нормальним зором. У Насті народилося дві нормальні доньки і 4 сини, один з яких страждає на нічну сліпоту. У Олени - 2 сини і донька з нормальним зором, а один син має нічну сліпоту. Батьки Насті та Олени здорові.

10. Олеся та Лариса – рідні сестри, які так як і їх батьки, страждають на нічну сліпоту. Відомо, що у них є ще одна старша сестра з нормальним зором та брат і сестра, які страждають на нічну сліпоту. Олеся та Лариса вийшли заміж за чоловіків з нормальним зором. У Олесі народилися дві дівчинки та

чотири хлопчики, у яких проявлялася родинна патологія зору - нічна сліпота. У Лариси народилося четверо дітей – два сини та донька - з нормальним зором, у четвертій дитини – виявили порушення зору. Спробуйте визначити генотипи Олесі, Лариси, їх батьків та усіх дітей. Складіть родовід сім'ї. Яка ймовірність появи у Олесі та Лариси онуків з патологією органів зору, у випадку, якщо усі діти візьмуть шлюби з чоловіками з нормальним зором.

11. Пробанд – нормальна жінка – має п'ять сестер, дві з яких є однайцевими близнюками, дві – двояйцеві близнюки. Всі сестри мають шість пальців на руці. Матір пробанда нормальна, батько – шестипалий, з боку матері всі предки нормальні. У батька два брати і чотири сестри – всі нормальні п'ятипалі. Бабуся по лінії батька – шестипала. У неї було дві шестипалі сестри і одна п'ятипала. Дід по лінії батька і всі його родичі нормально п'ятипалі. Визначити ймовірність народження в сім'ї пробанда шестипалих дітей за умови, якщо вона вийде заміж за нормального чоловіка.

12. Пробанд – хвора на мозочкову атаксію жінка. Її чоловік здоровий. Від цього шлюбу народилися 6 синів та 3 доньки. Один син та одна донька були хворими на мозочкову атаксію, інші діти – здорові. Пробанд має здорову сестру та трьох хворих братів. Здорова за станом здоров'я сестра вийшла заміж за здорового чоловіка, у них народилася здорова дитина. Три хворих брати пробанда одружилися з здоровими жінками. В сім'ї одного з братів, народилися два здорових сини та одна здорова донька, в сім'ї другого - здоровий син та хвора донька, в сім'ї третього - два сини та три доньки – всі здорові. Відомо, що батько пробанда хворів, а мати - здорова. Яка ймовірність появи хворих дітей у хворій доньці пробанда, якщо вона вийде заміж за здорового чоловіка? Скласти родовід вказаної сім'ї.

13. Пробанд – дівчина, що має нормальну будову пальців. Її мати і батько з нормальною будовою пальців. У батька пробанда є сестра з брахідактилією і брат з нормальною будовою пальців. Тітка пробанда за батьківською лінією має нормальну брахідактилію і перебуває в шлюбі з чоловіком без ознак брахідактилії. Від цього шлюбу народився син з брахідактилією. У бабусі пробанда за лінією батька та її сестри – брахідактилія, дід без аномалій. Прабабуся і прадід (батько й мати бабусі пробанда за батьківською лінією) мають брахідактилію. Прадід був одружений двічі. Його друга дружина без брахідактилії. Від другого шлюбу у прадіда було дві доньки без аномалій і чотири сини з брахідактилією. Всі діти прадіда були одружені. Їхні чоловіки і жінки без аномалій. У однієї з його доньок народились дві дівчинки та хлопчик без брахідактилії; у другій – хлопчик без аномалій, у одного сина – дівчинка з брахідактилією, у другого сина – донька без аномалій і дві дівчинки – монозиготні близнята з брахідактилією. У двох інших синів, народились здорові сини. Визначте ймовірність народження дитини з

аномалією в сім'ї пробанда за умови, що вона вступить до шлюбу з чоловіком, який має такий самий генотип, що й у неї.

14. У членів однієї сім'ї спостерігається глухонімота. Пробанд-глухоніма дівчинка. Її брат, мати і батько здорові. З боку батька пробанда тітка і дід здорові, а бабуся глухоніма. У матері пробанда є глухонімий брат і здорові брат і сестра. Складіть родовід. Визначте тип успадкування ознаки і генотипи членів родоvodu.

15. У людини відсутність потових залоз кодується рецесивним геном. У сім'ї народився син, у якого відсутні потові залози. Батьки дитини, а також бабусі і діди за материнською і батьківською лініями були з нормальною шкірою, однак сестра бабусі страждала на відсутність потових залоз. Визначте генотипи заданих осіб і складіть схему родоvodu цього роду. Як успадковується дане захворювання?

16. Пробанд – дівчина, що має нормальну будову пальців. Її мати і батько з нормальною будовою пальців. У батька пробанда є сестра з брахідактилією і брат з нормальною будовою пальців. Тітка пробанда за батьківською лінією має брахідактилію і перебуває в шлюбі з чоловіком без ознак брахідактилії. Від цього шлюбу народився син з брахідактилією. У бабусі пробанда за лінією батька та її сестри – брахідактилія, дід без аномалій. Прабабуся і прадід (батько й мати бабусі пробанда за батьківською лінією) мають брахідактилію. Прадід був одружений двічі. Його друга дружина без брахідактилії. Від другого шлюбу у прадіда було дві доньки без аномалій і чотири сини з брахідактилією. Всі діти прадіда були одружені. Їхні чоловіки і жінки без аномалій. У однієї з його доньок народились дві дівчинки та хлопчик без брахідактилії; у другій – хлопчик без аномалій, у одного сина – дівчинка з брахідактилією, у другого сина – донька без аномалій і дві дівчинки – монозиготні близнята з брахідактилією. У двох інших синів, народились здорові сини. Визначте ймовірність народження дитини з аномалією в сім'ї пробанда за умови, що вона вступить до шлюбу з чоловіком, який має такий самий генотип, що й у неї.

17. Складіть родовід сім'ї, використовуючи наступні ознаки: 1. Колір очей (карі домінують над блакитними та сірим). 2. Руде волосся (рецесивна ознака). 3. Світле волосся (рецесивна по відношенню щодо темного та рудого волосся). 4. Короткозорість (домінантна ознака). 5. Товсті губи (домінантна ознака). 6. Наявність веснянок (ознака зазвичай обумовлена наявністю домінантного гену, однак на нього, окрім цього впливає ген рудого волосся та сонячні промені). 7. Наявність резус-фактора (резус-позитивна кров визначається домінантним геном). 8. Ліворукість (рецесивна ознака).

18. Пробанд має нормальні за забарвленням зуби. У його сестри зуби коричневі. У матері пробанда зуби коричневі, а у батька нормальне

забарвлення. Сім сестер матері пробанда з коричневими зубами; а чотири брати – з нормальними. Одна тітка пробанда по лінії матері, яка мала коричневі зуби, вийшла заміж за чоловіка з нормальними зубами. У них троє дітей: дочка і син з коричневими зубами і дочка з нормальними. Два дядьки пробанда по лінії матері одружені з жінками без аномалії в забарвленні зубів. У одного з них два сини і дочка, у іншого – дві дочки і син. Всі вони з нормальними зубами. Коричневі зуби мав дід пробанда по лінії матері, а бабуса по лінії матері мала нормальні зуби. Два брати діда по лінії матері з нормальним забарвленням зубів. Прабабка (матір діда по лінії по лінії матері) і прапрабабка (матір цієї прабабки) мали коричневі зуби, а їхні чоловіки були з нормальним забарвленням зубів. Визначити, які діти можуть бути у пробанда, якщо він вступить у шлюб з жінкою, гетерозиготною за цією ознакою.

19. А.Г. Галачан (1967) наводить такі генеалогічні відомості про сім'ю О.С. Пушкіна. Батько поета Сергій Львович Пушкін був одружений на триюрідній племінниці Надії Осипівні Ганнібал. Від цього шлюбу народилися син Лев та донька Ольга. Батько Сергія Львовича – Лев Олександрович перебував у шлюбі двічі. Від першої дружини Воєвкової у них було три сини: Микола, Петро і Олександр, від другої – Чічеріної – два сини і дві доньки: Сергій, Василь, Анна і Єлізавета. У Льва Олександровича була сестра Марія. Батько Льва Олександровича і Марії Олександрівни – Олександр Петрович – Петро Пушкін був одружений на Єсиповій. Петро Петрович, крім Олександра мав чотирьох синів: Івана, Леонтія, Іллю, Федора та доньку Аграфену. Федір Петрович перебував у шлюбі з Корневою і мав сина Олександра у якого було два сини та дві доньки: Юрій та Михайло, Надія і Марія. Марія Олександрівна Пушкіна була одружена за Осипом Ганнібалом, а їх донька Надія Осипівна була дружиною Сергія Львовича Пушкіна, і відповідно, матір'ю Олександра Сергійовича Пушкіна. Складіть родовід сім'ї Пушкіних за вказаними даними.

20. Збірник «Спогади про Рахманінова» не тільки розкриває специфіку життя і творчості композитора, однак і дозволяє детально встановити його родовід. Прадідусем Сергія Васильовича був Герасим Ієвлевич Рахманінов. Його син Олександр Герасимович одружився на Марії Аркадіївні Бахметьевой. Овдовівши, Марії Аркадіївна вийшла заміж вдруге за М.Ф. Мамановича. Аркадій Олександрович Рахманінов був одружений з Варварою Василівною Павловою. Від цього шлюбу народилося дев'ять дітей: Василь, Варвара, Марія, Юлія, Анна, Олександр та інші, які в збірнику по-іменно не вказані. Василь Аркадійович одружився на Любові Петрівні Літвіновій. Від цього шлюбу народилося шестеро дітей: Олена, Володимир, Сергій, Софія, Варвара і Аркадій. Сестра Василя Аркадійовича - Марія Аркадіївна вийшла заміж за Андрія Івановича Трубнікова, у них народилися дві доньки Ольга і Анна. Друга тітка Рахманінова – Варвара Аркадіївна вийшла заміж за Олександра Олександровича Сатіна. Від цього шлюбу народилося п'ятеро дітей: Олександр, Наталя, Софія, Володимир і Марія. Наталя Олександрівна в 1902

році стала дружиною Сергія Васильовича. Юлія Аркадіївна – третя тітка композитора була одружена з Іллем Матвійовичем Зілоті, вони мали доньку Варвару і двох синів Олександра і Дмитра. Олександр Зілоті був на десять років старшим від свого двоюрідного брата Сергія. Олександр Зілоті був одружений на Вірі Павлівні Третьяковій доньці Павла Михайловича Третьякова. Від цього шлюбу народилося п'ятеро дітей: Олександр, Лев, Віра, Оксана і Каріна. Четверта тітка Рахманінова – Анна Аркадіївна була одружена з Григорієм Філіповичем Прібитковим. Їх син Аркадій був одружений з Зоєю Миколаївною. Від цього шлюбу народилося три доньки: – Зоя, Олена, Татьяна. кладіть родовід сім'ї Рахманінових.

21. Н.П. Кончаловська в книзі «Безцінний дар» (1974) описує описує родовід свого діда Василя Івановича Сурікова. Козацький рід Сурікових з давна вів караульну службу. Сину Петра Сурікова, есаулу Петру Петровичу вибили очі стрілою з луку – з тих пір його прозвали Петром Кривим. У останнього, було три сини: Іван, Матвій та Степан. У кожного з них, теж були сини Василь Матвійович, Василь Іванович та Олександр Степанович. У Василя Івановича був син Іван, а у Івана – син Василь – художник. Батько художника – Іван Васильович Суріков був регістратор в суді. Його дружина – Прасковья Федорівна Торгошіна – рукодільниця. За батьківською лінією у Василя було два дядьки – Марк і Іван. За материнською лінією у Василя було три рідних дядьки: Іван Федорович, Гаврило Федорович і Степан Федорович і один двоюрідний дядько Іван Олександрович Торгошин. У Івана Васильовича і Прасков'ї Федорівни ще були діти - рідні брат і сестра Васі – Катерина і Олександр. Окрім них у Василя була ще двоюрідна сестра – Тетяна – донька Степана Федоровича та дві двоюрідні сестри – доньки Івана Олександровича Торгошіна. Сестра Василя Катерина вийшла заміж за Сергія Васильовича Виноградова. Василь Іванович Суріков одружився з Єлізаветою де Шарет. Від цього шлюбу народилися дві доньки Ольга і Олена. Складіть родовідне дерево сім'ї художника.

22. Складіть родовід сім'ї, використовуючи наступні ознаки: 1. Колір очей. 2. Світле волосся (рецесивна ознака). 3. Далекозорість (рецесивна ознака). 4. Наявність резус-фактора (резус-позитивна кров визначається домінантним геном). 5. Праворукість (домінантна ознака).

23. Пробанд – дівчина, що має нормальну будову пальців. Її мати і батько з нормальною будовою пальців. У батька пробанда є сестра з брахідактилією і брат з нормальною будовою пальців. Тітка пробанда за батьківською лінією має нормальну брахідактилію і перебуває в шлюбі з чоловіком без ознак брахідактилії. Від цього шлюбу народився син з брахідактилією. У бабусі пробанда за лінією батька та її сестри – брахідактилія, дід без аномалій. Прабабуся і прадід (батько й мати бабусі пробанда за батьківською лінією) мають брахідактилію. Прадід був одружений двічі. Його друга дружина без брахідактилії. Від другого шлюбу у прадіда було дві доньки без аномалій і

чотири сини з брахідактилією. Всі діти прадіда були одружені. Їхні чоловіки і жінки без аномалій. У однієї з його доньок народились дві дівчинки та хлопчик без брахідактилії; у другої – хлопчик без аномалій, у одного сина – дівчинка з брахідактилією, у другого сина – донька без аномалій і дві дівчинки – монозиготні близнята з брахідактилією. У двох інших синів, народились здорові сини. Визначте ймовірність народження дитини з аномалією в сім'ї пробанда за умови, що вона вступить до шлюбу з чоловіком, який має такий самий генотип, що й у неї.

24. Пробанд страждає легкою формою серпоподібноклітинної анемії. Його дружина здорова. Вона має дочку також з легкою формою анемії. Матір і батько пробанда страждали цією ж формою серпоподібноклітинної анемії, інші сибси матері та її батько здорові. У жінки пробанда є сестра, хвора на легку форму анемії, друга сестра померла від анемії. Матір і батько жінки пробанда страждали анемією, крім того відомо, що в батька було два брати і сестра з легкою формою анемії і що в сім'ї сестри батька двоє дітей померли від серпоподібноклітинної анемії.

Визначити ймовірність народження дітей з тяжкою формою анемії в сім'ї дочки пробанда, якщо вона вийде заміж за такого ж чоловіка, як її батько

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна

1. Александров А.А. Психогенетика: Учебное пособие. – СПб.: Питер, 2006. – 192 с.
2. Бердишев Г.Б., Криворучко І.Ф. Медична генетика. К.: Вища школа. – 1993. – 143 с.
3. Маруненко І.М., Неведомська Є.О. Біологія людини з основами генетики: Посібник для лабор. і сам ост. робіт для студ. небіол. спец. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2008.- 98 с.
4. Маруненко І.М., Неведомська Є.О., Бобрицька В.І., З.Ф. Сіверс Основи генетики людини: Навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2006.- 170 с.
5. Москаленко В.Д., Полтавец В.И. Генетические основы алькогольнозависимого поведения человека // Успехи современной генетики. – Вып. 17. – М.: Наука, 1991. – С. 191-206.
6. Пішак В.П., Мещішен І.Ф., Пішак О.В., Мислицький В.Ф. Основи медичноїгенетики: - Чернівці: Мед. Академія 2000. – 248 с.
7. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М.: Аспект-Пресс, 1999.
8. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3т. – М.: Мир, 1990.
9. Эфроимсон В.П. Загадка гениальности. – М.: Знание, 1991.
10. Эфроимсон В.П., Блюмина М.Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсий. – М.: Медицина, 1978.

Додаткова

1. Алексеева Т.И. Географическая среда и биология человека. - М.: Минск, 1972. – 302 с.
2. Душанин С.А., Иващенко Л.Я., Пирогова Е.А. Тренировочные программы для здоровья. - К.: "Здоровья", 1985. - 32 с.

3. Киеня А.И., Бандажевский Ю.И. Здоровый человек: основные показатели: Справ. - Мн.: ИП "Экоперспектива", 1997. - 108 с.
4. Краткая медицинская энциклопедия. / Гл. ред. Б.В. Петровский. 2-е изд. – М.: Сов. энцикл, 1989. - 510 с.
5. Мак-Моррей У. Обмен веществ у человека. - М.: Мир, 1980. - 280 с.
6. Маркосян А.А. Физиология. – М.: Медицина, 1975. – 351 с.
7. Нормальная физиология / Под. ред. В.А.Полянского. - М.: Медицина, 1989. - 170 с.
8. Патологическая физиология / Под. ред. Н.Н.Зайко. - К. Вища школа, 1985. - 260 с.
9. Фогель Ф., Мотульский А. Генетика человека: В 3 т. – М.: Мир, 1990. – 200 с.
10. Харрисон Д., Уайнер Д., Теннер Д. и др. Биология человека. - М.: Мир, 1979. – 611 с.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ II. ПРАКТИЧНІ ЗАНЯТТЯ № 4-5

Генетика психічних розладів. Хромосомні аберації і поведінка людини. Психогенетика аномальної і девіантної поведінки. Психогенетика сенсорних особливостей рухових функцій темпераменту.

Тема заняття: Психогенетика сенсорних особливостей, рухових функцій темпераменту (*лекція 5, тема 5*).

Практична робота № 4-5. Розв'язок задач на пенетрантність і експресивність. Розв'язок задач на групи крові.

Пенетрантність гена – це частка особин, в яких проявляється очікуваний фенотип. Причинами внаслідок яких ген проявляється в одних особин і не проявляється в інших, а також має варіюючу експресивність, можуть бути прояви зовнішнього середовища і генотипа. Від зовнішнього середовища генів-модифікаторів може залежати ступінь вираженої ознаки. Розв'язуючи задачі на пенетрантність можна визначити як успадковуються форми шизофренії, отосклероз, синдром Ван дер Хеве, цукровий діабет, нейробластома тощо.

Мета заняття: вивчити основні особливості психогенетики сенсорних особливостей, рухових функцій темпераменту, навчитися розв'язувати задачі на пенетрантність і експресивність, задачі на групи крові.

Анотація. Успішне вивчення матеріалу заняття надасть можливість одержати знання про особливості психогенетики сенсорних особливостей, рухових функцій темпераменту; опанувати ключовими поняттями теми.

План заняття

Теоретична частина

1. Психогенетика сенсорних особливостей, рухових функцій темпераменту.
2. Роль генетичних факторів і факторів середовища у формуванні відчуття людини.
3. Генетично обумовлені дефекти смаку, нюху, зору і слуху.

4. Показники успадкування рухових функцій в залежності від нейрофізіологічного рівня забезпечення руху.
5. Особливості успадкування показників теппінг-тесту.
6. Дослідження “дивності” рухової поведінки.
7. Психогенетика темпераменту.

Основні поняття теми: дальтонізм, протанопія, протаномалія, дейтераномія, дейтераномалія, тританопія, аналгезія, екстраверсія, нейротизм.

Основна література: 1, 3, 6, 8-10

Практична частина

Навчитися розв'язувати задачі на пенетрантність і експресивність, задачі на групи крові.

Зміст заняття:

1. Прочитайте та виділіть Показники успадкування рухових функцій в залежності від нейрофізіологічного рівня забезпечення руху.
2. Прочитайте та законспекуйте роль генетичних факторів і факторів середовища у формуванні відчуття людини.
3. Повторіть матеріали, що торкаються вивчення основних генетичних понять пенетрантність та експресивність, множинний алелізм.
4. Для кращого засвоєння теоретичного матеріалу рекомендовано створити глосарій щодо основних понять теми.
5. Розв'язання задач на на пенетрантність і експресивність, задачі на групи крові.

Контрольні питання з теми.

1. У яких випадках кольорова сліпота пов'язана з аутосомною спадковістю?
2. Наведіть приклади генетично-обумовлених дефектів сприйняття смаку. Яким чином вони можуть впливати на поведінку?
3. Наведіть приклади мутацій, які впливають на слухову сенсорну систему.
4. Охарактеризуйте дослідження “дивності” рухової поведінки.
5. Охарактеризуйте психогенетика темпераменту.
6. Охарактеризуйте особливості успадкування показників теппінг-тесту.

Приклади розв'язування типових задач

1. Отосклероз успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 30%. Відсутність бічних верхніх різців успадковується як зчеплена з Х-хромосоною рецесивна ознака з повною пенетрантністю. Визначте ймовірність прояву у дітей обох аномалій одночасно в сім'ї, в якій мати гетерозиготна стосовно обох ознак, а батько – нормальний за обома парами генів.

Ймовірність народження дітей з обома аномаліями в цій сім'ї – $1/8 = 12,5\%$. Пенетрантність гена отосклерозу 30% , визначаємо ймовірність прояву отосклерозу в дітей цієї сім'ї, які мають обидві аномалії: $1/8 \times 1/3,3 = 1/26,66$ ($3,75\%$). Виходячи з того, що пенетрантність гена відсутності бічних різців 100% , ймовірність прояву обох аномалій в дітей цієї сім'ї складатиме $3,75\%$.

Відповідь: пенетрантність гена відсутності бічних різців 100% , ймовірність прояву обох аномалій в дітей цієї сім'ї становить $3,75\%$.

2. Карий колір очей домінує над блакитним і обумовлений аутосомним геном. В сім'ї в карооких батьків є четверо дітей. Двоє блакитнооких мають I і II групу крові, двоє карооких – II і III. Визначте ймовірність народження наступної дитини кароокою з I групою крові.

Відповідь: ймовірність народження наступної дитини кароокою з I групою крові складає $18,75\%$.

ЗАДАЧІ

1. Ангіоматоз сітчастої оболонки успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 50% . Визначте ймовірність захворювання дітей у сім'ї, в якій батьки є гетерозиготними носіями ангіоматозу.

2. Перед судово-медичним експертом поставлене завдання виявити, рідний чи прийомний син в сім'ї батьків. Дослідження крові всіх трьох членів сім'ї показало такі результати: у жінки резус-позитивна кров IV групи, у чоловіка – резус-негативна I групи, у дитини резус-позитивна кров I групи. Яке заключення надасть експерт і на чому воно базується?

3. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків. У батьків одного з них I та II групи крові, в батьків другого I та IV групи. Лабораторний аналіз показав, що діти мають I та IV групи крові. Визначте, хто чий син?

4. Ретинобластома (злоякісна пухлина очей) визначається домінантно-аутосомним геном. Пенетрантність ретинобластоми складає 60% . Визначте, яка ймовірність народження хворих та здорових дітей в сім'ї двох гетерозиготних батьків та у випадку шлюбу здорової жінки з гетерозиготним хворим чоловіком?

5. Природжений вивих стегна – аутосомно-домінантне захворювання з пенетрантністю 20% . Мати страждає природженим вивихом стегна, батько і його рідні – здорові. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї хворої дитини з пенетрантністю 30% . Визначте ймовірність аномалії дітей в сім'ї, в якій батьки гетерозиготні за даним геном, і в них вже народилася дитина з аномалією.

6. У людини нормальні червоні кров'яні тільця (еритроцити) мають круглу форму. Понад сто мільйонів осіб серед населення тропічних районів Африки

та Азії мають еритроцити серповидноподібної форми. Таке велике поширення серповидноподібних еритроцитів пов'язане з підвищеною стійкістю до тропічної малярії. Проте, 25 % дітей від таких шлюбів гине протягом перших 2-3 років життя від серповидноподібної клітинної анемії. Визначте за яким генотипом та за формою еритроцитів спостерігається летальність у дітей?

7. Арахнодактилія успадковується як домінантно аутосомна ознака з пенетрантністю 30 %. Ліворукість - рецесивна аутосомна ознака з повною пенетрантністю. Визначте ймовірність прояву обох аномалій одночасно у дітей, в сім'ї, в якій батьки гетерозиготні за двома парами генів.

8. Епілепсія — захворювання з аутосомно-рецесивним типом успадкування (пенетрантність гена 67 %). Яка ймовірність народження хворої дитини в сім'ї, в якій батьки — гетерозиготні носії гена епілепсії?

9. Колобома — дефект оболонки очей — успадковується за аутосомно-домінантним типом. Пенетрантність цього гена 50 %. У родоводі чоловіка такої хвороби не було, у батька жінки була колобома, а мати і всі її родичі були здоровими. Визначте ймовірність проявлення колобоми у дітей цієї пари.

10. Черепно-лицьовий дизостоз успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 50 %. Визначте ймовірність захворювання дітей в сім'ї, в якій один з батьків гетерозиготний за даним геном, а другий — нормальний щодо аналізованої ознаки.

11. Подагра визначається домінантним аутосомним геном. За деякими даними, пенетрантність гена в чоловіків складає 20%, а в жінок вона дорівнює нулю.

А. Яка ймовірність захворювання подагрою в сім'ї гетерозиготних батьків?

Б. Яка ймовірність прояву захворювання на подагру в сім'ї, в якій один з батьків гетерозиготний, а другий нормальний щодо аналізованої ознаки?

12. Чоловік з резус-негативною кров'ю IV групи одружився з жінкою з резус-позитивною кров'ю III групи. У батька жінки кров була резус-негативна I групи. У сім'ї народилось двоє дітей: резус-негативна дитина з III групою крові і резус-позитивна з I групою крові. Судово-медична експертиза встановила, що одна дитина є позашлюбною. За якою ознакою можна виключити батьківство?

13. Фінансовий магнат написав заповіт, у якому розподілив своє майно між доньками: Ганною від першого шлюбу та Марією від другого. Ганна звернулася до суду із заявою, що Марія не може бути спадкоємницею, тому що вона позашлюбна дитина. Ганна аргументувала це тим, що її батько

одружився вдруге уже в роках, і молода дружина була йому невірною. Скориставшись інформацією про групи крові (в першій та в другій дружини була I група крові, в Ганни – I, в Марії – III, в їхнього батька - IV), зробіть висновок, чи може Марія претендувати на спадщину.

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна

1. Александров А.А. Психогенетика: Учебное пособие. – СПб.: Питер, 2006. – 192 с.
2. Бердишев Г.Б., Криворучко І.Ф. Медична генетика. К.: Вища школа. – 1993. – 143 с.
3. Маруненко І.М., Неведомська Є.О. Біологія людини з основами генетики: Посібник для лабор. і сам ост. робіт для студ. небіол. спец. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2008.- 98 с.
4. Маруненко І.М., Неведомська Є.О., Бобрицька В.І., З.Ф. Сіверс Основи генетики людини: Навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2006.- 170 с.
5. Москаленко В.Д., Полтавець В.І. Генетические основы алькогольнозависимого поведения человека // Успехи современной генетики. – Вып. 17. – М.: Наука, 1991. – С. 191-206.
6. Пішак В.П., Мещішен І.Ф., Пішак О.В., Мислицький В.Ф. Основи медичної генетики: - Чернівці: Мед. Академія 2000. – 248 с.
7. Равич-Щербо І.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М.: Аспект-Пресс, 1999.
8. Маруненко І.М., Тимчик О.В., Неведомська Є.О. Генетика людини з основами психогенетики : Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: 2011.- 230с.
9. Маруненко І.М., Тимчик О.В. Медико-соціальні основи здоров'я: Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: 2013.- 316 с.
10. Тимчик О.В., Маруненко І.М. Збірник задач з генетики людини. К.: 2011.- 100 с.
11. Фогель Ф., Мотульські А. Генетика человека: В 3т. – М.: Мир, 1990.
12. Эфроимсон В.П. Загадка гениальности. – М.: Знание, 1991.
13. Эфроимсон В.П., Блюмина М.Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсий. – М.: Медицина, 1978.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ II.

Генетика психічних розладів. Хромосомні аберації і поведінка людини. Психогенетика аномальної і девіантної поведінки. Психогенетика сенсорних особливостей рухових функцій темпераменту.

Тема заняття: Психогенетика сенсорних особливостей рухових функцій темпераменту.

Практична робота № 6-7. Психогенетика психологічних розладів. Дискусійні обговорення щодо психогенетики аномальної і девіантної поведінки. Ситуаційні задачі.

Мета заняття: вивчити особливості психогенетики психологічних розладів людини, психогенетику сенсорних особливостей рухових функцій темпераменту, засвоїти навички розв'язування відповідно до теми заняття.

Анотація. Успішне вивчення матеріалу заняття надасть можливість одержати знання про психогенетику психологічних розладів людини, психогенетику сенсорних особливостей рухових функцій темпераменту; психогенетику аномальної і девіантної поведінки; опанувати ключовими поняттями теми.

На практичному занятті студенти повинні вміти і знати: застосовувати отримані знання для аналізу якісних і кількісних ознак, уміти навести приклади; навчитися розв'язувати задачі.

План заняття

Теоретична частина

1. Олігофренія. Екзогенні причини олігофренії. Олігофренія і споріднені шлюби.
2. Генні, геномні і хромосомні мутації.
3. Аномалії статевих хромосом.
4. Синдром порушення уваги в поєднанні з гіперактивністю. Нездатність до навчання.
5. Синдром Дауна.
6. Синдром Клайнфельтера.
7. Аутизм.
8. Хвороба Альцгеймера.
9. Маніакально-депресивні психози.
10. Шизофренія. Екзогенні причини шизофренії. Шизотипові розлади особистості.
11. Психогенетика аномальної і девіантної поведінки

Основні поняття теми:

розумова відсталість, олігофренія, аутизм, імпульсивність, гіперактивність, дислексія, шизофренія, ідіотія, імбецильність, дебільність, афато-агнозо-апраксийний синдром, хвороба Альцгеймера, синдром Дауна, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевського-Тернера, фенілкетонурія, гомоцистинурия, імбридінг, дистамія, циклотимія, біполярна депресія, уніполярна депресія.

Основна література: 1, 3, 6, 8

Додаткова література: 1, 2, 7, 9

Практична частина

Зміст заняття:

1. Прочитайте та вивчіть матеріали про афато-агнозо-апраксийний синдром, хвороба Альцгеймера, синдром Дауна, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевського-Тернера.
2. Для кращого засвоєння теоретичного матеріалу рекомендовано створити глосарій щодо основних понять теми.
3. Розв'язання задач ситуативних задач щодо теми заняття.

Контрольні питання з теми.

1. Які фактори середовища можуть призвести до розумової відсталості?
2. Як впливають близькоспоріднені шлюби на прояв захворювання на олігофренію?
3. Охарактеризуйте форми олігофренії.
4. Які ви знаєте геномні і хромосомні мутації?
5. Охарактеризуйте синдром Дауна.
6. Охарактеризуйте синдром Клайнфельтера.
7. Охарактеризуйте фенілкетонурію.
8. Охарактеризуйте аутизм.
9. Охарактеризуйте хворобу Альцгеймера.
10. Охарактеризуйте маніакально-депресивні психози.
11. Охарактеризуйте дистонію.
12. Охарактеризуйте деменцію.
13. Шизофренія і дія середовища.
14. Шизоїдний розлад особистості.
15. Які відмінності в спадковості біполярної і уніполярної форми депресії?
16. Охарактеризуйте синдром порушення уваги в поєднанні з гіперактивністю.
17. Охарактеризуйте дислексію.
18. Перерахуйте відомі генетично обумовлені фактори ризику алкоголізму.
19. Гомосексуалізм і генетична схильність.
20. Наведіть приклад генної мутації, яка пов'язана з підвищеною агресивністю.

ЗАДАЧІ

1. У жінки з незначними відхиленнями у психіці в клітинах епітелію виявлено два тільця статевого хроматину. Вкажіть можливу причину її психічних відхилень.
2. У чоловіка з розумовою відсталістю в клітинах епітелію, який взяли з обличчя виявлено тільки Барра. Вкажіть можливу причину його розумової відсталості.
3. Вважають, що для успішного заняття спортом важливою є спеціальна обдарованість. Серед досліджуваних спортсменів 92 МЗ пари, серед яких у 61 парі обидва партнери були спортсменами. Серед 227 ДЗ пар обидва партнери були спортсменами в 59 парах. Проаналізуйте представлені результати.
4. Відомо, що настрій людини залежить від ситуації, а спадковість залишається незмінною протягом життя. Як Ви відноситеся до твердження, що спадковість впливає на настрій?

5. В дослідженнях Дж. Ланге (1929) було встановлено, що серед МБ конкордантність за злочинністю складала 77 %, а серед ДБ тільки 12 %. Яка спадковість кримінальної поведінки за результатами даного дослідження.
6. Обговоріть такі дані. Серед ув'язнених виявлено 27 чоловік, які мали МБ, і 17 - ДБ. 18 МБ і 3 ДБ брати були також злочинцями. Чи може бути кримінальна поведінка предметом генетичного аналізу?
7. Як Ви вважаєте, чи можна осіб у яких діагностовано біполярні або уніполярні синдроми допускати в якості педагогів в навчальні заклади? Які ефекти для учнів (позитивні чи негативні) можуть виникнути в майбутньому від діяльності таких педагогів?
8. Відомо, що заїкання має генетичну основу. Вкажіть чи зможе спеціаліст повністю виправити такий дефект у людини?
9. Спочатку електрошок призначали для злочинців. Пізніше лікарі почали використовувати його для хворих з різними депресивними станами. Останнім призначають по 6-8 сеансів електрошоку. Деякі люди негативно відносяться до такого лікування, оскільки його наслідки досить часто є непередбачуваними. Вчені до цих пір невзможі детально пояснити зміни, які відбуваються у головному мозку таких пацієнтів. Вкажіть Ваше відношення до подібних методів лікування по відношенню до психіки людини, в яких велика складова належить «методу проб та помилок» та «попадання пальцем в небо»? Які альтернативні методи Ви вважаєте найбільш ефективними?
10. У МБ конкордантність за гіперактивністю складає 73 %, у ДБ – 29 %. На основі цих даних встановіть чи може виникати гіперактивність внаслідок поганого виховання? Яку роль у цьому випадку відіграє спадковість? Як Ви відноситеся до ідеї не наказувати порушників дисципліни у класі? Відомо, що гіперкінетичний синдром має спадкову природу?
11. Серед 31 пари МБ за дислексією була конкордатна 21 пара. У 97 пар ДБ конкордатною була 31 пара. Встановіть показник успадкування дислексії. В дослідженнях Дж. Ланге (1929) було встановлено, що серед МБ конкордантність за злочинністю складала 77 %, а серед ДБ тільки 12%. Яка спадковість кримінальної поведінки за результатами даного дослідження.
12. Для вирішення питання спадкової основи аутизму вивчено 23 пари МБ і 17 пар ДБ. Серед МБ конкордантними були 22 пари, серед ДБ – 4. Встановіть показник успадкування аутизму.
13. З 276 дітей з дислексією 88 % мали 2 родичів також нездатних навчитися читати. Усі вивчені пари МБ були конкордантними за дислексією.

З 3 пар ДБ конкордантними за дислексією була тільки 1 пара. Співвідношення дівчат та хлопчиків складало 1:4. Встановіть роль спадковості у формуванні дислексії.

14. У 75 чоловік, хворих на шизофренію був партнер МБ, серед яких 26 також були хворими. 84 хворих мали брата або сестру – ДБ, серед яких шизофренією хворіли 7 чоловік. Оцініть роль генетичних факторів в розвитку шизофренії.

15. У деяких людей з аутизмом виявляють незвичайні здібності. Так, у відомому фільмі «Людина дощу», у героя, що страждав аутизмом була добре розвинена феноменальна пам'ять. Його брат використовуючи здібності свого брата щодня відвідував казино, в якому вони вигравали «шалені» суми грошей. Як Ви вважаєте чи етично використовувати хворих людей в подібних ситуаціях? Або можливо їх здібності настільки унікальні, що дозволяють у певних ситуаціях змінювати положення справ настільки, що у таких випадках їх використання є оправданим?

16. В таблиці наведено дані щодо паління у близнюків (вказано число пар) Проаналізуйте гіпотезу про наявність спадкової основи куріння.

Тип близнюків	Обидва палять	Обидва непалять	Один палить
ДЗ	30	20	50
МЗ, які виросли разом	48	23	29
МЗ, які виросли поокремо	36	43	

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна

1. Александров А.А. Психогенетика: Учебное пособие. – СПб.: Питер, 2006. – 192 с.
2. Бердишев Г.Б., Криворучко І.Ф. Медична генетика. К.: Вища школа. – 1993. – 143 с.
3. Маруненко І.М., Неведомська Є.О. Біологія людини з основами генетики: Посібник для лабор. і сам ост. робіт для студ. небіол. спец. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2008.- 98 с.
4. Маруненко І.М., Неведомська Є.О., Бобрицька В.І., З.Ф. Сіверс Основи генетики людини: Навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2006.- 170 с.
5. Москаленко В.Д., Полтавец В.И. Генетические основы алькогольнозависимого поведения человека // Успехи современной генетики. – Вып. 17. – М.: Наука, 1991. – С. 191-206.
6. Пішак В.П., Мещішен І.Ф., Пішак О.В., Мислицький В.Ф. Основи медичної генетики: - Чернівці: Мед. Академія 2000. – 248 с.

7. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М.: Аспект-Пресс, 1999.
8. Маруненко І.М., Тимчик О.В., Неведомська Є.О. Генетика людини з основами психогенетики : Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: 2011.- 230с.
9. Маруненко І.М., Тимчик О.В. Медико-соціальні основи здоров'я: Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: 2013.- 316 с.
10. Тимчик О.В., Маруненко І.М. Збірник задач з генетики людини. К.: 2011.- 100 с.
11. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3т. – М.: Мир, 1990.
12. Эфроимсон В.П. Загадка гениальности. – М.: Знание, 1991.
13. Эфроимсон В.П., Блюмина М.Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсий. – М.: Медицина, 1978.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ III ПРАКТИЧНІ ЗАНЯТТЯ № 8-9

Генетика психофізіологічних і фізіологічних показників. Психогенетичне дослідження інтелекту. Дослідження геніальності.

Тема заняття: Психогенетичне дослідження інтелекту. Дослідження геніальності (*лекція 6, тема 6*)

Практична робота № 8-9. Розв'язок задач з медико-генетичного консультування. Розв'язок ситуаційних задач на визначення інтелекту.

Мета заняття: вивчити генетику психофізіологічних і фізіологічних показників, навчитися розв'язувати задачі з медико-генетичного консультування та обговорення ситуаційних задач на визначення інтелекту.

Анотація. Успішне вивчення матеріалу заняття надасть можливість одержати знання про генетику психофізіологічних і фізіологічних показників; отримати уявлення про методи електроенцефалографії та магнітоенцефалографії та опанувати ключовими поняттями теми.

На практичному занятті студенти повинні вміти і знати: застосовувати отримані знання для аналізу якісних і кількісних ознак, а також ознак з пороговим ефектом, вміти навести приклади; навчитися розв'язувати задачі з медико-генетичного консультування та обговорення ситуаційних задач на визначення інтелекту.

План заняття

Теоретична частина.

1. Генетика психофізіологічних показників.
2. Генетика фізіологічних показників.
3. Електроенцефалограма. Який характер спадковості ЕЕГ?
4. Охарактеризуйте викликані потенціали мозку людини.
5. Спадковість під час спостереження.
6. Час реакції.

Основні поняття теми: електроенцефалографія, магнітоенцефалографія, електроенцефалограма, відкриті потенціали, α (альфа), β (бета), γ (гамма), δ (тета) ритми.

Зміст заняття:

1. Прочитайте та виділіть основні поняття теми.
2. Прочитайте та охарактеризуйте психогенетику окремих здібностей.
3. Поясніть суть концепції імпресінга.
4. Охарактеризуйте викликані потенціали мозку людини.
5. Розв'язання задач на задач з медико-генетичного консультування.
Розв'язок ситуаційних задач на визначення інтелекту.

Контрольні питання з теми.

1. Який характер спадковості ЕЕГ?
2. Охарактеризуйте психогенетику інтелекту.
3. Яка спадковість коефіцієнта інтелекту?
4. Що таке загальний або генеральний фактор інтелекту?
5. Які фактори середовища можуть впливати на коефіцієнт інтелекту?
6. Який відносний внесок генетичних факторів і факторів середовища у вербальні і невербальні інтелектуальні властивості?
7. Охарактеризуйте психогенетику окремих здібностей.
8. Що таке ефект Флінна?
9. Поясніть суть концепції імпресінга.
10. Охарактеризуйте явище емергенеза.
11. Назвіть фактори середовища, які впливають на розвиток таланту і здібностей.
12. Назвіть генетичні, вікові й статеві особливості особистості.

Основна література: 2, 3, 4, 6, 8

Практична частина

Методика виконання практичної роботи

I. Визначення відчуття гіркого смаку фенілтіосечовини (ФТС). Здатність відчувати гіркий смак ФТС і близьких до неї речовин визначається аутосомним домінантним геном (Т), нездатність - рецесивним (t). У популяціях людини одні групи осіб відчують гіркий смак ФТС (генотипи ТТ і Тt), інші не відчують (tt). Смужку фільтрувального паперу змочити слабким розчином ФТС і покласти на язик. Відчуваєте Ви чи не відчуваєте гіркий смак ФТС? Зробити висновок. Записати свій можливий генотип за досліджуваною ознакою.

Дайте відповіді на запитання:

- а) Скільки студентів у групі відчують гіркий смак ФТС?
- б) Скільки студентів у групі не відчують гіркий смак ФТС?
- в) Чи можна визначити генетичну структуру даної популяції людини за результатами цього дослідження?

II. Вивчіть методику розв'язування ситуаційних задач з медико-генетичного консультування.

ЗАДАЧІ

1. Пробанд-гемофілік. Його здоровий брат і здорова сестра звернулися до лікаря з питанням щодо прогнозу нащадків. Диференційна діагностика форми гемофілії пробанда показала недостатність антигемофілічного глобуліну (успадкування рецесивне, зчеплена зі статтю гемофілія А). Аналіз родоходу підтвердив зчеплене зі статтю успадкування в даній сім'ї. Пенетрантність гена гемофілії в гемізигот повна. А. Чи може здоровий брат пробанда передати своїй дитині ген гемофілії? Б. Яку пораду повинен надати лікар-генетик брату пробанда?
2. В консультацію звернулася молода пара перша дитина якої має трисомію за 18-хромосомою. Жінці 36 років, чоловіку – 42. Каріотип пари нормальний. Яка повторна ймовірність народження дитини з анеуплоїдією?
3. За допомогою спеціальних тестів досліджували показник інтелектуального розвитку IQ. Встановлено, що щлюбні за цим показником у людей є позитивно асортативними, а коефіцієнт кореляції за IQ між чоловіком та жінкою складають $r=0,39$. Коефіцієнт кореляції за IQ в парах батьки нащадки $r=0,49$, в парах сибсів $r=0,51$. Встановіть успадкування показника IQ в досліджуваній популяції.
4. Здорова жінка, брат якої гемофілік, одружилася із здоровим чоловіком. При диференційній діагностиці хвороби брата встановлена гемофілія В, яка спадкується як зчеплена зі статтю рецесивна ознака, що підтверджено при аналізі родоходу. Пенетрантність гемофілії В повна. А. Визначте ймовірність того, що перша дитина буде гемофіліком. Б. Визначте ймовірність того, що за наявності в сім'ї двох дітей одне з них буде хворим.
5. В консультацію звернулася молода пара у якої перша дитина була здорова, а друга - мала трисомію за 13-хромосомою. Жінці та чоловіку по 28 років. Який ризик виникнення повторної трисомії у майбутньої наступної дитини?
6. За результатами визначення коефіцієнту інтелекту (умовні одиниці) у МЗ і ДЗ близнюків визначте успадкування цієї ознаки.
МЗ: 108-104, 98-105, 107-102, 97-94, 80-86, 115-124, 110-115, 118-120, 88-90.
ДЗ: 100-112, 99-104, 112-130, 89-103, 95-109, 85-100, 110-112, 94-99, 105-108.
7. Прогресуюча м'язова дистрофія, що спричиняє атрофію м'язів обличчя і плечового поясу починається з 17-30 років. Перебіг хвороби повільний. Захворювання успадковується за домінантно-аутосомним типом. Чоловік з таким захворюванням звернувся до медико-генетичної консультації з метою

визначення ризику прояву хвороби у його нащадків. Яка ймовірність того, що здорова родина є носієм гена, який визначає дану хворобу.

8. У Анни збалансована дуплікація в 11 хромосомі. Яка ймовірність народження у неї хворої дитини, якщо у чоловіка нормальний хромосомний набір?

9. За допомогою спеціальних тестів досліджували показник інтелектуального розвитку IQ. Встановлено, що шлюби за цим показником у людей є позитивно асортативними, а коефіцієнт кореляції за IQ між чоловіком та жінкою складають $r=0,36$. Коефіцієнт кореляції за IQ в парах батьки нащадки $r=0,46$, в парах сибсів $r=0,52$. Встановіть успадкування показника IQ в досліджуваній популяції.

10. Прогресуюча м'язова дистрофія у 87 % виявляється до 20 року життя. Чоловік, мати якого ймовірно була носієм цього гена, звернувся до консультації з проханням прогнозувати у нього це захворювання надалі, оскільки до 25 років хвороба у нього не виявилась.

11. У Анатолія збалансована дуплікація в 5 хромосомі. Яка ймовірність народження у нього дитини з нормальним хромосомним набором?

12. За результатами визначення коефіцієнту інтелекту (умовні одиниці) у МЗ і ДЗ близнюків визначте успадкування цієї ознаки. МЗ: 106-102, 98-104, 106-102, 96-94, 80-88, 118-124, 112-114, 118-120, 101-103. ДЗ: 100-110, 99-102, 112-128, 89-101, 95-105, 85-95, 110-112, 94-98, 116-120.

13. До медико-генетичної консультації звернулася здорова жінка 38 років, у якої друга дитина страждає синдромом Дауна. Встановіть ступінь ризику народження наступних дітей з цим синдромом.

14. В консультацію звернулася жінка (30 років) та чоловік (55 років) з приводу народження в них дитини з трисомією за 21 хромосомою. Вони вважають, що причиною появи аномалії у дитини є вік батька та хочуть з'ясувати ймовірність народження здорової дитини.

15. Здорова жінка, брат якої гемофілік, одружилася із здоровим чоловіком. При диференційній діагностиці хвороби брата встановлена гемофілія В, яка спадкується як зчеплена зі статтю рецесивна ознака, що підтверджено при аналізі родоводу. Пенетрантність гемофілії В повна. А. Яку пораду потрібно дати жінці, яка звернулася за консультацією? Б. Жінка, яка звернулася за консультацією, має хвору дитину-гемофіліка. Яка ймовірність того, що друга дитина буде хворіти на гемофілію?

16. Діти з синдромом Патау народжуються з частотою 1:50 000. Встановіть ймовірність народження дитини з синдромом, якщо у одного з батьків

виявлена збалансована транслокація 13 хромосоми на 20, а коефіцієнт елімінації анеуплоїдних зигот 0,5?

17. Використовуючи дані, наведені в таблиці обговоріть та визначте значення спадковості та середовища на рівні інтелекту.

Група	Коефіцієнт кореляції
МЗ близнюки, які виросли окремо	0,87
ДЗ близнюки, які виросли окремо	0,75
ДЗ близнюки однієї статі	0,56
ДЗ близнюки різної статі	0,49
Брати та сестри	0,55
Не родичі	0,24

18. Використовуючи дані, наведені в таблиці обговоріть та визначте значення спадковості та середовища на рівні інтелекту.

Група	Коефіцієнт кореляції
МЗ близнюки, які виросли окремо	0,89
ДЗ близнюки, які виросли окремо	0,77
ДЗ близнюки однієї статі	0,58
ДЗ близнюки різної статі	0,51
Брати та сестри	0,57
Не родичі	0,28

19. За допомогою спеціальних тестів досліджували показник інтелектуального розвитку IQ. Встановлено, що щлюбви за цим показником у людей є позитивно асортативними, а коефіцієнт кореляції за IQ між чоловіком та жінкою складають $r=0,39$. Коефіцієнт кореляції за IQ в парах батьки нащадки $r=0,49$, в парах сибсів $r=0,51$. Встановіть успадкування показника IQ в досліджуваній популяції.

20. В консультацію звернулася жінка у якої 15 % клітин за 18-хромосомою трисомія. Встановіть ймовірність народження дитини з синдромом Едварса, якщо близько половина зигот-трисоміків елімінується.

21. В таблиці наведені дані, (тобто число пар), що відображає думку батьків про характер близнюків. Проаналізуйте та обговоріть їх.

Тип близнюків	Дуже схожі	Схожі як звичайні сибси	Не схожі
МЗ	50	34	16
ДЗ	4	49	47

22. У жінки виявлено центричне злиття двох 21 хромосом. Встановіть ймовірність народження здорової дитини.

23. Встановіть ймовірність народження дитини з синдромом Дауна, якщо коефіцієнт елімінації анеуплоїдних зигот та ембріонів 0,5.

24. У жінки народилася дитина з синдромом Дауна транслокація 21 хромосоми на 13. Яка ймовірність народження здорової дитини, якщо коефіцієнт елімінації анеуплоїдних ембріонів 0,5?

25. В популяції, яка перебуває в сприятливому середовищі, коефіцієнт успадкування інтелекту є вищим у порівнянні з популяцією, яка перебуває в несприятливому середовищі. Яким чином це можна пояснити? Як можна представити ситуацію графічно?

26. На кожні 1000 новонароджених хлопчиків один має синдром Клайнфельтера (XXY), на кожні 700 хлопчиків – один з синдромом Жакоб (XYY). Поясніть можливий цитогенетичний механізм походження даних синдромів.

27. В дослідженні прийомних дітей було виявлено, що схильність до асоціальної поведінки (девіантної) корелює з асоціальністю їх біологічних батьків. Разом з тим, виявилось, що батьки прийомні батьки таких дітей в більшості випадків є непослідовних та строгими щодо їх виховання таких дітей. Як пояснити таку поведінку прийомних батьків, якщо відомо, що розподіл дітей між прийомними сім'ями відбувається абсолютно випадково. Вкажіть про яке психогенетичне явище йде мова?

28. Визначте, до якої групи (якісні, кількісні або порогові) відносяться наступні ознаки: артеріальний тиск, резус фактор крові, гострота зору, колір очей, колір волосся, гострота слуху, колір шкіри, частота серцевих скорочень, інтелект, темперамент, бронхіальна астма, кольорова сліпота, розумова відсталість, глухота, артеріальна гіпертонія, депресія?

29. В експериментальному дослідженні було показано, що коефіцієнт успадкування алкоголізму є вищим у неодружених жінок у порівнянні з одруженими. Як пояснити цей результат? Як можна уявити та відобразити ситуацію графічно?

30. Популяція складається з 5 генотипів. Середні значення кількісної ознаки в середовищі X і Y наведені. Відобразіть графічні норми реакції та розподілу кожного генотипу.

Стать	X	Y
G1	15	5
G2	30	45
G3	10	60
G4	25	75
G5	5	20

31. В популяціях чорного та білого населення отримані близькі значення коефіцієнтів успадкування інтелекту (близько 0,7). Разом з тим, між популяційні порівняння показали, що популяція чорного населення статистично відрізняється від популяції білого населення більш низькими показниками IQ (середня величина IQ для білого населення на 5 одиниць є вищою у порівнянні з чорним населенням. Чи можна на основі цих даних пояснити міжрасові відмінності генетичними причинами? Як можна представити ситуацію графічно?

32. Для вивчення успадкування індивідуальних характеристик використовують метод близнюків. При вивченні особливостей у багатьох пар МЗ близнюків були виявлені відношення типу «лідер», а для пар ДЗ близнюків це не виявилось характерною ознакою. Як вплине це на коефіцієнт успадкування і яким чином?

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна

1. Александров А.А. Психогенетика: Учебное пособие. – СПб.: Питер, 2006. – 192 с.
2. Бердишев Г.Б., Криворучко І.Ф. Медична генетика. К.: Вища школа. – 1993. – 143 с.
3. Маруненко І.М., Неведомська Є.О. Біологія людини з основами генетики: Посібник для лабор. і самост. робіт для студ. небіол. спец. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2008.- 98 с.
4. Маруненко І.М., Неведомська Є.О., Бобрицька В.І., З.Ф. Сіверс Основи генетики людини: Навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2006.- 170 с.

5. Москаленко В.Д., Полтавец В.И. Генетические основы алькогольнозависимого поведения человека // Успехи современной генетики. – Вып. 17. – М.: Наука, 1991. – С. 191-206.
6. Пішак В.П., Мещішен І.Ф., Пішак О.В., Мислицький В.Ф. Основи медичної генетики: - Чернівці: Мед. Академія 2000. – 248 с.
7. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М.: Аспект-Пресс, 1999.
8. Маруненко І.М., Тимчик О.В., Неведомська Є.О. Генетика людини з основами психогенетики : Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: 2011.- 230 с.
9. Маруненко І.М., Тимчик О.В. Медико-соціальні основи здоров'я: Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: 2013.- 316 с.
10. Тимчик О.В., Маруненко І.М. Збірник задач з генетики людини. К.: 2011.- 100 с.
11. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3т. – М.: Мир, 1990.
12. Эфроимсон В.П. Загадка гениальности. – М.: Знание, 1991.
13. Эфроимсон В.П., Блюмина М.Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсий. – М.: Медицина, 1978.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ III.

Генетика психофізіологічних і фізіологічних показників. Психогенетичне дослідження інтелекту. Дослідження геніальності.

Тема заняття: Психогенетичне дослідження інтелекту. Дослідження геніальності (*лекція 6, 7 тема 6, 7*).

Практична робота № 10-11. Дослідження стану психічного здоров'я.

Мета заняття: розглянути основні психогенетичні дослідження інтелекту та геніальності, засвоїти навички визначення IQ, навчитися розв'язувати задачі щодо визначення коефіцієнту інтелекту та його успадкування.

Анотація. Успішне вивчення матеріалу заняття надасть можливість одержати знання про основні психогенетичні дослідження інтелекту та геніальності, які активно використовуються у сучасній біології, психології та медицині; опанувати ключовими поняттями теми.

На практичному занятті студенти повинні вміти і знати:

- знати прості формули (на основі коефіцієнтів кореляції МЗ і ДЗ близнюків) для оцінювання спадковості, загального та індивідуального середовища у фенотипічну дисперсію ознаки та вміти робити за ними обчислення; застосовувати отримані знання для аналізу якісних і кількісних ознак, а також ознак з пороговим ефектом, вміти навести приклади;
- навчитися розв'язувати задачі щодо теми практичного заняття

План заняття

Теоретична частина

1. Психогенетичне дослідження інтелекту. Дослідження геніальності.
2. Загальний фактор когнітивних здібностей.
3. Інтелект як сума окремих здібностей.
4. Різниця в коефіцієнті інтелекту між групами людей.
5. Зміна спадковості коефіцієнта інтелекту з віком.

6. Дія середовища і коефіцієнт інтелекту.
7. Психогенетика геніальності. Емергенез. Імпресинг.
8. Фактори середовища, які впливають на розвиток таланту.

Основні поняття теми: коефіцієнт інтелекту, спадковість IQ; психологічний вік, періоди розвитку людини, задатки.

Основна література: 1, 3, 6, 8

Практична частина

1. Розв'язання задач на встановлення IQ.
2. Провести визначення властивостей нервової системи за психомоторними показниками (теппінг-тест). Експеримент проводиться індивідуально. Отримані результати та їх характеристика залишаються у кожного студента.

Зміст заняття:

1. Прочитайте та виділіть загальний фактор когнітивних здібностей.
2. Прочитайте та вивчіть основні поняття теми.
3. Для кращого засвоєння теоретичного матеріалу рекомендовано створити глосарій щодо основних понять теми.
4. Розв'язання задач на визначення коефіцієнті інтелекту та його успадкування.
5. Проведіть визначення властивостей нервової системи за психомоторними показниками (теппінг-тест).

Характеристика методики «Теппінг-тест». Тест іноді називають «олівцевою пробою», тому що завдання, яке ставиться перед піддослідними, полягає у виконанні швидких вертикальних рухів кистю руки з нанесенням олівцем крапок на папір. Тест рекомендують проводити зранку, на початку робочого дня, щоб виключити функціональну втоми. Якщо метою дослідження є вимірювання втомлюваності на роботі, у навчанні тощо, то тестування проводиться двічі: зранку і після закінчення роботи.

Зміст завдання. Для проведення дослідження необхідно приготувати реєстраційні листки, на яких зображено шість квадратів (5 на 5 см. кожен). У квадратах необхідно нанести якомога більше крапок. У кожному квадраті завдання виконується 5 сек. Перед початком роботи олівець необхідно проставити перед першим квадратом і за командою «раз!» швидко перенести його в перший квадрат. Перехід у наступний за номером квадрат проводиться за командою "раз!". Необхідно звернути увагу, що четвертий квадрат знаходиться під третім.

1	2	3
	5	4

Інструкція. Сядьте зручно на стілець, так щоб ваша рука була на рівні стола. Постарайтеся поставити як найбільше крапок у кожному квадраті за 5сек. (всього 30 сек. на виконання). Працювати потрібно увесь час на максимальному вольовому зусиллі. Коли робота завершена, підраховують усі крапки в кожному квадраті окремо і їх загальну суму. Висновок щодо лабільності роблять за загальною сумою крапок. Для зручності кількість переводиться у бали за наступною

Таблиця переведення сирих оцінок у бали

Кількість крапок	74 і менше	75-129	130-151	152-162	163-172	173-183	184-195	196-204	205-210	211 і більше
Бали	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

Примітка. 1-3 - низька лабільність; 4-6 - середня лабільність; 7-9 - висока лабільність; 10 - дуже висока лабільність.

Людам з високою лабільністю притаманне: швидке виконання дій, швидке мислення, великий обсяг уваги і сприймання, хороша адаптація. Висока лабільність лежить в основі комунікативних здібностей (педагогічних, музичних, художніх). Люди з низькою лабільністю інертні, неініціативні, пасивні у поведінці, важко пристосовуються до змін. У них хороша довготривала пам'ять, вони досягають більш високих результатів у діяльності, яка вимагає організованості і планування, мобілізації довільної уваги і запам'ятовування, Низька лабільність, інертність лежить в основі пізнавальних здібностей (математичних, розумових). Проте варто пам'ятати,

що у профдіагностичній роботі, слід враховувати показники лабільності нервової системи, але не слід лише за одним показником лабільності робити загальні висновки. повного прогнозу поведінки людини в тому чи іншому виді діяльності дослідження необхідно проводити комплексно, використовуючи різноманітні методики.

Визначення сили нервової системи за «Теппінг-тестом». Для того, щоб дослідити силу нервової системи, необхідно мобілізувати піддослідного на короткотривалу роботу у максимальному темпі стимулювати словами «Працюй швидше!» При виконанні теппінг-тесту сила нервової системи виявляється *уздатності утримувати темп роботи не певному рівні*. Для визначення сили нервової системи побудуйте графік зміни частоти теппінгу за кожні 5 сек. На осі абсцис відкладіть часові інтервали (30 сек. по 5 сек. кожний інтервал). На осі ординат - кількість крапок n, яку ви поставили в кожному інтервалі (квадраті). Залежно від сили нервової системи графіки будуть мати різний вигляд.

Сильна нервова система. Її характеризує випуклий тип кривої – максимальний темп наростає у перші 10 –15 сек., а потім може падати, навіть знижуватися до початкового рівня.

Середня сила нервової системи. Рівний тип кривої – максимальний темп утримується приблизно на одному рівні протягом усього часу роботи.

Середньо-сильна нервова система. Проміжний тип – перші 10-15 сек темп підтримується на початковому рівні, а потім знижується.

Середньо-слабка нервова система. Увігнутий тип кривої. Темп спадає уже після 10 сек. і залишається зниженим до кінця. Проте, різниця між найвищим і найнижчим результатами не повинна перевищувати 8 крапок. При цьому можливе періодичне зростання і спад темпу (хвилеподібна крива).

Слабка нервова система. Спадаючий тип кривої – максимальний темп знижується вже з другого секундного відрізка і залишається таким протягом усього часу. Різниця між вищим і нижчим показниками є більша ніж 8 крапок. Графіки змін частоти темпінгу дозволяють якісно визначити силу-

слабкість нервової системи та визначити тип темпераменту особистості. Так, люди з сильною нервовою системою – **холерики**. Сила процесу збудження у них надмірна, задіюється весь організм. Такі люди діють перш ніж думають. Холерики характеризуються неврівноваженістю й активністю. Це нестриманий, імпульсивний, запальний тип. Люди, у яких середня сила нервової системи, – це **сангвініки**. Незважаючи на те, що сила процесу збудження у них менш потужна, ніж у холериків, вони активні, ініціативні, жваві, рухливі. Це врівноважені, відкриті для спілкування, контактні, розсудливі люди; для них характерне узгодження між дією і думкою.

Флегматики відзначаються середньо-слабкою силою процесу збудження. Вони інертні, врівноважені, старанні, вдумливі, розсудливі, контактні.

Меланхоліки мають слабку нервову систему, проте сила процесу збудження у них досить сильна, але вона не проявляється в дії, а швидше в фізіологічних особливостях, зокрема вони швидко потіють, червоніють. Це пасивний, неврівноважений, тривожний, вразливий тип, який мало спілкується, більше замкнений у своєму світі, мрійливий. Це здорова, проте в екстремальних умовах не здатна до дії людина. Щоб визначити кількісний ступінь вираженості сили-слабкості нервової системи, необхідно визначити величину відхилень кривої графіка від початкового рівня. З цією метою обчислюється алгебраїчна різниця між кількістю крапок у шостому квадраті та в усіх інших квадратах. Алгебраїчна сума цих різниць є величиною відхилення, за якою судять про ступінь вираженості сили-слабкості нервової системи. Наприклад:

№ Квадрата	1	2	3	4	5	6
Кількість крапок	33	31	30	28	25	24
Різниця крапок щодо першого квадрата	1	2	3	5	8	9

Сумарне відхилення (алгебраїчна сума різниць) дорівнює 27. Чим вищий показник сумарних відхилень, тим більш слабкою є нервова; система досліджуваного. Сила нервової системи – це показник працездатності

нервових клітин і нервової системи в цілому. Коли Ви використовуєте теппінг-тест правою рукою, отримуєте показники про лабільність і силу лівої півкулі головного мозку, коли працюєте лівою рукою, - навпаки.

ЗАДАЧІ

1. За допомогою спеціальних тестів досліджували показник інтелектуального розвитку IQ. Встановлено, що щлюбн за цим показником у людей є позитивно асортативними, а коефіцієнт кореляції за IQ між чоловіком та жінкою складають $r=0,36$. Коефіцієнт кореляції за IQ в парах батьки нащадки $r=0,48$, в парах сибсів $r=0,52$. Встановіть успадкування показника IQ в досліджуваній популяції.

2. За результатами визначення коефіцієнту інтелекту (умовні одиниці) у МБ і ДБ визначте успадкування цієї ознаки. МБ: 98-106, 106-108, 96-94, 80-86, 118-126, 112-118, 118-124, 88-94, 101-105. ДБ: 100-118, 99-104, 112-126, 87-101, 97-105, 83-95, 108-112, 92-98, 104-110.

3. Використовуючи дані, наведені в таблиці обговоріть та визначте значення спадковості та середовища на рівні інтелекту.

Група	Коефіцієнт кореляції
МЗ близнюки, які вирости окремо	0,83
ДЗ близнюки, які вирости окремо	0,73
ДЗ близнюки однієї статі	0,52
ДЗ близнюки різної статі	0,49
Брати та сестри	0,53
Не родичі	0,23

4. За результатами визначення коефіцієнту інтелекту (умовні одиниці) у МБ і ДБ визначте успадкування цієї ознаки. МБ: 115-124, 110-115, 118-120, 88-90, 101-105. ДБ: 95-109, 85-100, 110-114, 92-99, 105-107, 114-118.

5. За допомогою спеціальних тестів досліджували показник інтелектуального розвитку IQ. Встановлено, що щлюбн за цим показником у людей є позитивно асортативними, а коефіцієнт кореляції за IQ між чоловіком та жінкою складають $r=0,32$. Коефіцієнт кореляції за IQ в парах батьки нащадки $r=0,44$, в парах сибсів $r=0,52$. Встановіть успадкування показника IQ в досліджуваній популяції.

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна

1. Александров А.А. Психогенетика: Учебное пособие. – СПб.: Питер, 2006. – 192 с.
2. Бердишев Г.Б., Криворучко І.Ф. Медична генетика. К.: Вища школа. – 1993. – 143 с.
3. Маруненко І.М., Неведомська Є.О. Біологія людини з основами генетики: Посібник для лабор. і сам ост. робіт для студ. небіол. спец. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2008.- 98 с.
4. Маруненко І.М., Неведомська Є.О., Бобрицька В.І., З.Ф. Сіверс Основи генетики людини: Навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2006.- 170 с.
5. Москаленко В.Д., Полтавец В.И. Генетические основы алькогольнозависимого поведения человека // Успехи современной генетики. – Вып. 17. – М.: Наука, 1991. – С. 191-206.
6. Пішак В.П., Мещішен І.Ф., Пішак О.В., Мислицький В.Ф. Основи медичноїгенетики: - Чернівці: Мед. Академія 2000. – 248 с.
7. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М.: Аспект-Пресс, 1999.
8. Маруненко І.М., Тимчик О.В., Неведомська Є.О. Генетика людини з основами психогенетики : Навчальний посібник для студ.вищ. навч. закл. - К.: Київський університет імені Бориса Грінченка 2011.- 230 с.
9. Маруненко І.М., Тимчик О.В. Медико-соціальні основи здоров'я: Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: Київський університет імені Бориса Грінченка – університетське видання «Пульсари» 2013.- 316 с.
10. Тимчик О.В., Маруненко І.М. Збірник задач з генетики людини. К.: Київський університет імені Бориса Грінченка 2011.- 100 с.
11. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3т. – М.: Мир, 1990.
12. Эфроимсон В.П. Загадка гениальности. – М.: Знание, 1991.
13. Эфроимсон В.П., Блюмина М.Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсий. – М.: Медицина, 1978.

ЗАВДАННЯ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО ОПРАЦЮВАННЯ З ДИСЦИПЛІНИ «ПСИХОГЕНЕТИКА»

Змістовий модуль I. *Вступ. Предмет і принципи психогенетичних досліджень. Визначення психогенетики. Основні генетичні поняття, закономірності спадковості. Основні методи, які використовуються в психогенетиці людини.*

Теоретична частина

1. Хромосомна теорія спадковості.
2. Закони Менделя.
3. Закон Харді-Вайнберга.
4. Компоненти дисперсії середовища.
5. Коефіцієнт наслідування.
6. Типи кореляції «генотип-середовище».
7. Асортативність шлюбів.

Основна література: 1, 2, 4, 6 – 10, 12, 13

Додаткова література: 1, 2, 3, 4, 5, 9, 10

Практична частина

Перший етап

Опитайте членів вашої сім'ї і найближчих родичів щодо їх груп крові системи АВ0 і резусу. Спробуйте визначити їх генотипи.

Другий етап

З другого етапу практичної частини необхідно виконати усі завдання:

1. Скласти бібліографію *за однією з запропонованих тем (на вибір)* «Історія розвитку психогенетики», «Компоненти дисперсії середовища», «Основні генетичні поняття, закономірності спадковості» або «Основні методи, які використовуються в психогенетиці людини» з використанням Інтернет-ресурсів, е-ресурсів ФАО
2. Скласти список ключових слів (наприклад, 10) до теми «Компоненти дисперсії середовища», «Основні генетичні поняття, закономірності спадковості», «Основні методи, які використовуються в психогенетиці людини» або «Історія розвитку психогенетики».
3. Знайти в Інтернеті різні означення основних термінів обраної студентом теми виділити суттєві та несуттєві ознаки кожного означення, скласти власний термінологічний словник (глосарій).
4. Створити порівняльну таблицю та оцінити коректність цих означень, поданих у термінологічному словнику курсу.
5. Створити опорний конспект та презентацію із зображеннями (фотоальбом) та поясненнями до однієї з запропонованих з використанням графіків, графічних зображень, таблиць тощо.

Третій етап

З третього етапу практичної частини необхідно виконати усі 4 завдання

1. Знайти 10 українських сайтів, де містяться відомості з даної теми, 5 – російських, 5- англомовних та подати їх URL-адреси у вигляді таблиці

Список корисних посилань

<i>Назва сайту</i>	<i>URL-адреса</i>	<i>Що знаходиться</i>

2. Оцінити пропоновані до теми Інтернет-ресурси згідно розроблених критеріїв та створити Інтернет-закладки корисних ресурсів.

3. Сформулювати 5 запитань до теми на: порівняння, аналіз, оцінювання.

<i>Порівняння</i>	<i>Аналіз</i>	<i>Оцінювання</i>

4. Скласти 5 тестових завдань до теми, з них: 1 - у закритій формі (одноваріантне), 1- у закритій формі (багатоваріантне), 1- відкрите запитання (відповідь текстом), 1- на відповідність, 1- на встановлення порядку виконання дій (операцій, етапів тощо).

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна

1. Александров А.А. Психогенетика: Учебное пособие. – СПб.: Питер, 2006. – 192 с.
2. Бердишев Г.Б., Криворучко І.Ф. Медична генетика. К.: Вища школа. – 1993. – 143 с.
3. Маруненко І.М., Неведомська Є.О. Біологія людини з основами генетики: Посібник для лабор. і сам ост. робіт для студ. небіол. спец. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2008.- 98 с.
4. Маруненко І.М., Неведомська Є.О., Бобрицька В.І., З.Ф. Сіверс Основи генетики людини: Навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2006.- 170 с.
5. Москаленко В.Д., Полтавець В.И. Генетические основы алькогольнозависимого поведения человека // Успехи современной генетики. – Вып. 17. – М.: Наука, 1991. – С. 191-206.
6. Пішак В.П., Мещішен І.Ф., Пішак О.В., Мислицький В.Ф. Основи медичної генетики: - Чернівці: Мед. Академія 2000. – 248 с.
7. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М.: Аспект-Пресс, 1999.
8. Маруненко І.М., Тимчик О.В., Неведомська Є.О. Генетика людини з основами психогенетики : Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: Київський університет імені Бориса Грінченка 2011.- 230 с.
9. Маруненко І.М., Тимчик О.В. Медико-соціальні основи здоров'я: Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: Київський університет імені Бориса Грінченка – університетське видання «Пульсари» 2013.- 316 с.
10. Тимчик О.В., Маруненко І.М. Збірник задач з генетики людини. К.: Київський університет імені Бориса Грінченка 2011.- 100 с.
11. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3т. – М.: Мир, 1990.
12. Эфроимсон В.П. Загадка гениальности. – М.: Знание, 1991.

13. Эфроимсон В.П., Блюмина М.Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсий. – М.: Медицина, 1978.

Змістовий модуль II. *Генетика психічних розладів. Хромосомні аберації і поведінка людини. Психогенетика аномальної і девіантної поведінки. Психогенетика сенсорних особливостей рухових функцій темпераменту.*

Теоретична частина

1. Розумова відсталість.
2. Синдром Дауна.
3. Синдром Шерешевського-Тернера.
4. Синдром Клайнфельтера.
5. Олігофренія.
6. Фенілкетонурія.
7. Хвороба Альцгеймера.
8. Біполярна і уніполярна депресії.
9. Шизофренія.

Основна література: 1, 2, 4, 6, 7, 8, 9, 10

Практична частина

Перший етап

1. Скласти бібліографію за однією з запропонованих тем (на вибір) «Генетика психічних розладів». «Хромосомні аберації і поведінка людини». «Психогенетика аномальної і девіантної поведінки». «Психогенетика сенсорних особливостей рухових функцій темпераменту» з використанням Інтернет-ресурсів, е-ресурсів ФАО ООН.
2. Створити список ключових слів (наприклад, 10) до теми «Генетика психічних розладів».
3. Знайти в Інтернеті різні означення основних термінів відповідно до обраної студентом теми, виділити суттєві та несуттєві ознаки кожного означення, скласти власний термінологічний словник.
4. Створити опорний конспект та презентацію із зображеннями (фотоальбом) та поясненнями до однієї з запропонованих з використанням графіків, графічних зображень, таблиць тощо.

Другий етап

5. Знайти 10 українських сайтів, де містяться відомості з даної теми, 5 – російських, 5- англійських та подати їх URL-адреси у вигляді таблиці.

Список корисних посилань

<i>Назва сайту</i>	<i>URL-адреса</i>	<i>Що знаходиться</i>

6. Оцінити пропоновані до теми Інтернет-ресурси згідно розроблених критеріїв та створити Інтернет-закладки корисних ресурсів.

7. Сформулювати 5 запитань до теми на: порівняння, аналіз, оцінювання.

<i>Порівняння</i>	<i>Аналіз</i>	<i>Оцінювання</i>

8. Скласти 5 тестових завдань до теми, з них: 1- у закритій формі (одноваріантне), 1- у закритій формі (багатоваріантне), 1- відкрите запитання (відповідь текстом), 1- на відповідність, 1- на встановлення порядку виконання дій (операцій, етапів тощо).

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна

1. Александров А.А. Психогенетика: Учебное пособие. – СПб.: Питер, 2006. – 192 с.
2. Бердишев Г.Б., Криворучко І.Ф. Медична генетика. К.: Вища школа. – 1993. – 143 с.
3. Маруненко І.М., Неведомська Є.О. Біологія людини з основами генетики: Посібник для лабор. і сам ост. робіт для студ. небіол. спец. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2008.- 98 с.
4. Маруненко І.М., Неведомська Є.О., Бобрицька В.І., З.Ф. Сіверс Основи генетики людини: Навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2006.- 170 с.
5. Москаленко В.Д., Полтавець В.И. Генетические основы алькогольнозависимого поведения человека // Успехи современной генетики. – Вып. 17. – М.: Наука, 1991. – С. 191-206.
6. Пішак В.П., Мещішен І.Ф., Пішак О.В., Мислицький В.Ф. Основи медичноїгенетики: - Чернівці: Мед. Академія 2000. – 248 с.
7. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М.: Аспект-Пресс, 1999.
8. Маруненко І.М., Тимчик О.В., Неведомська Є.О. Генетика людини з основами психогенетики : Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: Київський університет імені Бориса Грінченка 2011.- 230 с.
9. Маруненко І.М., Тимчик О.В. Медико-соціальні основи здоров'я: Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: Київський університет імені Бориса Грінченка – університетське видання «Пульсари» 2013.- 316 с.
10. Тимчик О.В., Маруненко І.М. Збірник задач з генетики людини. К.: Київський університет імені Бориса Грінченка 2011.- 100 с.
11. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3т. – М.: Мир, 1990.
12. Эфроимсон В.П. Загадка гениальности. – М.: Знание, 1991.
13. Эфроимсон В.П., Блюмина М.Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсий. – М.: Медицина, 1978.

Змістовий модуль III. Генетика психофізіологічних і фізіологічних показників. Психогенетичне дослідження інтелекту. Дослідження геніальності.

План

1. *Фактори середовища, які впливають на розвиток здібностей. Вклад генетичних факторів і факторів середовища у вербальні і невербальніінтелектуальні здібності.*
2. *Концепція природженого таланту.*

3. *Генетична зміна ЕЕГ.*
4. *Ідіографічні риси поведінки.*
5. *Аносмія, причини її виникнення.*
6. *Особливості успадкування дальтонізму. Аутосомне успадкування і кольорова сліпота.*
7. *Мутації, що призводять до вад слухової сенсорної системи.*
8. *Природжена аналгезія.*
9. *Ілюзія Мюллера-Лайера.*
10. *Генні мутації, що пов'язані з підвищеною агресивністю.*
11. *Генетично обумовлені фактори ризику алкоголізму.*
12. *Вплив спадкових факторів на злочинність.*

Основна література: 1, 2, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 13

Змістовий модуль III. Генетика психофізіологічних і фізіологічних показників. Психогенетичне дослідження інтелекту. Дослідження геніальності.

Теоретична частина

1. *Фактори середовища, які впливають на розвиток здібностей.*
2. *Вклад генетичних факторів і факторів середовища у вербальні і невербальні інтелектуальні здібності.*
3. *Концепція природженого таланту.*
4. *Генетична зміна ЕЕГ.*
5. *Ідіографічні риси поведінки.*
6. *Аносмія, причини її виникнення.*
7. *Особливості успадкування дальтонізму.*
8. *Мутації, що призводять до вад слухової сенсорної системи.*
9. *Аутосомне успадкування і кольорова сліпота.*
10. *Природжена аналгезія.*
11. *Ілюзія Мюллера-Лайера.*
12. *Генні мутації, що пов'язані з підвищеною агресивністю.*
13. *Генетично обумовлені фактори ризику алкоголізму.*
14. *Вплив спадкових факторів на злочинність.*

Основна література: 1, 2, 4, 6, 7, 8, 9, 10

Практична частина:

Перший етап

1. Скласти бібліографію за **однією з запропонованих тем (на вибір)** «Фактори середовища, які впливають на розвиток здібностей», «Аутосомне успадкування і кольорова сліпота», «Ілюзія Мюллера-Лайера», «Особливості успадкування дальтонізму», «Вклад генетичних факторів і факторів середовища у вербальні і невербальні інтелектуальні здібності», «Ідіографічні риси поведінки», «Генетична зміна ЕЕГ», «Генні мутації, що пов'язані з підвищеною агресивністю», з використанням Інтернет-ресурсів, е-ресурсів ФАО ООН.

2. Створити список ключових слів (наприклад, 10) до обраної теми.
3. Знайти в Інтернеті різні означення основних термінів відповідно до обраної студентом теми, виділити суттєві та несуттєві ознаки кожного означення, скласти власний термінологічний словник.
4. Створити опорний конспект та презентацію із зображеннями (фотоальбом) та поясненнями до однієї з запропонованих з використанням графіків, графічних зображень, таблиць тощо.

Другий етап

1. Знайти 10 українських сайтів, де містяться відомості з даної теми, 5 – російських, 5- англомовних та подати їх URL-адреси у вигляді таблиці

Список корисних посилань

<i>Назва сайту</i>	<i>URL-адреса</i>	<i>Що знаходиться</i>

2. Оцінити пропоновані до теми Інтернет-ресурси згідно розроблених критеріїв та створити Інтернет-закладки кориснихресів.
3. Сформулювати 5 запитань до теми на: порівняння, аналіз, оцінювання.

<i>Порівняння</i>	<i>Аналіз</i>	<i>Оцінювання</i>

- 4.Скласти 5 тестових завдань до теми, з них: 1- у закритій формі (одноваріантне), 1- у закритій формі (багатоваріантне), 1- відкрите запитання (відповідь текстом), 1- на відповідність, 1- на встановлення порядку виконання дій (операцій, етапів тощо).

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна

1. Александров А.А. Психогенетика: Учебное пособие. – СПб.: Питер, 2006. – 192 с.
2. Бердишев Г.Б., Криворучко І.Ф. Медична генетика. К.: Вища школа. – 1993. – 143 с.
3. Маруненко І.М., Неведомська Є.О. Біологія людини з основами генетики: Посібник для лабор. і сам ост. робіт для студ. небіол. спец. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2008.- 98 с.
4. Маруненко І.М., Неведомська Є.О., Бобрицька В.І., З.Ф. Сіверс Основи генетики людини: Навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. - К.: КМПУ, 2006.- 170 с.
5. Москаленко В.Д., Полтавец В.И. Генетические основы алькогольнозависимого поведения человека // Успехи современной генетики. – Вып. 17. – М.: Наука, 1991. – С. 191-206.
6. Пішак В.П., Мещішен І.Ф., Пішак О.В., Мислицький В.Ф. Основи медичноїгенетики: - Чернівці: Мед. Академія 2000. – 248 с.
7. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М.: Аспект-Пресс, 1999.

8. Маруненко І.М., Тимчик О.В., Неведомська Є.О. Генетика людини з основами психогенетики : Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: Київський університет імені Бориса Грінченка 2011.- 230 с.
9. Маруненко І.М., Тимчик О.В. Медико-соціальні основи здоров'я: Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. - К.: Київський університет імені Бориса Грінченка – університетське видання «Пульсари» 2013.- 316 с.
10. Тимчик О.В., Маруненко І.М. Збірник задач з генетики людини. К.: Київський університет імені Бориса Грінченка 2011.- 100 с.
11. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3т. – М.: Мир, 1990.
12. Эфроимсон В.П. Загадка гениальности. – М.: Знание, 1991.
13. Эфроимсон В.П., Блюмина М.Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсий. – М.: Медицина, 1978.

ІНДИВІДУАЛЬНЕ НАУКОВО-ДОСЛІДНЕ ЗАВДАННЯ (НДЗ)

Визначення: кількісних ознак та їх розподіл; основних статистик;

кореляцій між ознаками у родичів та вивчення асортативності

Запропонована для виконання лабораторна робота познайомить Вас з основами вимірювання та опису мінливості кількісних ознак (фізичних і психічних). В якості фізичних ознак в запропонованій роботі рекомендовано вимірювати зріст в стані «стоячи» та «сидячи», а в якості психологічних – розглянути схильність до поведінки та деякі особливості харчової поведінки людини. Вибрані психологічні ознаки є досить цікавими, тому що вони мають відношення щодо вивчення певних особливостей спадковості людини.

I етап роботи

Більшість ознак людини, як фізичних, так і психічних відносять до категорії кількісних, наприклад, зріст, вага, колір шкіри, інтелект, темперамент тощо. Такі ознаки характеризуються континуальним характером наявності в популяції. Це свідчить про те, що існує неперервний ряд варіативності (мінливості) ознак. Наприклад, умовно можна розділити людей на високих та низьких за зростом, однак це не описує усі прояви мінливості, які зустрічаються у популяції.

Серед високих та низьких за зростом людей завжди можна знайти таких, які мають проміжні значення щодо зросту. Відомо також, що людей можна розділити на емоційних та неемоційних, однак більшість людей займають проміжне положення між ними. Також умовним є розподіл людей на екстравертів та інтровертів, і завжди можна відшукати таких людей, в яких виявлятимуть середні значення щодо даної ознаки.

Отже, це означає, що графічна континуальність ознаки найчастіше буде описуватися кривою розподілу Гаусса або кривою нормального розподілу (рис.1).

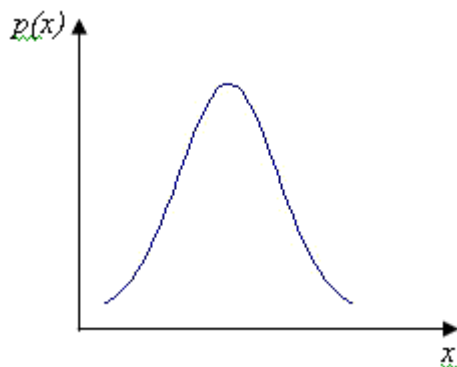


Рис. 1. Гаусів розподіл (крива Гауса)

На цьому графіку по осі ординат (Y) відкладають значення ймовірності (p), а по осі абсцис (X) – конкретні значення досліджуваної ознаки (наприклад, зріст в см або вага в кг). Ймовірність зустріти в популяції людей

з середніми значеннями ознаки (наприклад, людей середнього зросту) буде значно вищою, ніж ймовірність зустріти людей з іншим ознаками (наприклад, низькорослих та високорослих людей). Все це характерне як для фізичних, так і психічних ознак людини. Щоб описати кількісну мінливість за досліджуваною ознакою насамперед її необхідно визначити у великій групі представників даної популяції (репрезентативна вибірка).

Для вимірювання використовують відповідні необхідні інструменти та допоміжне обладнання, наприклад, для вимірювання зросту людини ми використовуємо ростомір та сантиметрову стрічку, для визначення ваги – спеціальні терези (ваги) тощо.

В психології та психогенетиці для вимірювання певних ознак рекомендують використовувати вже створені стандартні тести та опитувальники, або їх створюють відповідно до тих завдань, які стоять перед дослідником. У випадку їх відсутності тестів рекомендують розробити їх самостійно за загальноприйнятими стандартами.

Відомо, що харчова поведінка людини має частково спадковий характер, а поведінку людини загалом пов'язують з певними ризиками тощо. *Головним завданням практичної роботи є порівняння та аналіз отриманих результатів.*

Основним методичним прийомом в генетиці є дослідження родинних зв'язків, тобто родичів, які мають загальні спільні гени. Не виключенням є і психогенетика – наука про вивчення спадковості психічних ознак (у різних категорій родичів (близнюки, батьки-діти, сиблінги, або сибси, тобто рідні брати і сестри та інші родичі)). Ступінь подібності та відмінності між родичами за кількісними ознаками частіше всього оцінюють за допомогою різних видів кореляції. Для того щоб познайомитися з цим на практиці студентам в навчальній роботі пропонується взяти на себе роль родичів – поділитися на пари та домовитися про те, хто в парі буде відображати роль батька чи матері, а хто – роль дитини. Оскільки багато ознак суттєво залежать від статі (наприклад, зріст), пари рекомендується складати з урахуванням статі.

Протокол №1.

Частина 1. Вимірювання фізичних ознак

Етапи роботи на занятті:

1. Антропометричні вимірювання та протоколювання.
2. Розподіл на класи. Побудова гістограм розподілу.
3. Графічне відображення кореляції між ознаками (фенотипова кореляція) та кореляції між родичами.

Вимірювання росту проводять за допомогою ростоміру та сантиметрової стрічки. Протоколювання одержаних результатів записується в табл.1.

*Примітка. В табл. 1 значення Р (*Parents*) відповідає вимірюванням «батьки», значення О (*Offsprings*) – «дитина», $\bar{x}$ – відповідає значенням «зріст сидячи», а $\bar{y}$ - відповідає значенням «зріст стоячи».

Таблиця 1

Вимірювання та статистичний опис кількісних ознак

№ i	Прізвище, ім'я, по- батькові	N(пари)		1-а ознака (x_i) Зріст у стані «сидячи» (см) (від 7 ш. хребця до стільця)	$(x_i - \bar{x})^2$	2-а ознака Зріст у стані «стоячи» (y_i)	$(y_i - \bar{y})^2$
1		1	Р				
2			О				
3		2	Р				
4			О				
5		3	Р				
6			О				
7		4	Р				
8			О				
9		5	Р				
10			О				
11		6	Р				
12			О				
13		7	Р				
14			О				
15		8	Р				
16			О				
17		9	Р				
18			О				
19		10	Р				
20			О				
21		11	Р				
22			О				
23		12	Р				
24			О				
25		13	Р				
26			О				
27		14	Р				
28			О				
29		15	Р				
30			О				
N =				Середнє значення $\bar{x} :=$	$\Sigma :$	Середнє значення $\bar{y} :=$	$\Sigma :$

Основною метою психогенетичних досліджень є визначення ролі факторів спадковості та середовища довкілля у формуванні індивідуальних відмінностей за психологічними і психофізіологічними ознаками. Тобто, визначити мінливість ознаки у фенотипі для певної популяції і залежність її прояву від генетичних факторів і факторів довкілля.

Домашнє завдання:

- 1. Обчислити: середні значення дисперсії за кожною ознакою (формула 1).**

Основною метою психогенетичних досліджень є визначення ролі факторів спадковості та середовища довкілля у формуванні індивідуальних відмінностей за психологічними і психофізіологічними ознаками. Тобто, визначити мінливість ознаки у фенотипі для певної популяції і залежність її прояву від генетичних факторів та факторів довкілля. Фенотиповий прояв ознаки в популяції визначається його середнім значенням і дисперсією за формулою:

$$V_p = \frac{\sum (X_i - \bar{X})^2}{N - 1}$$

де, V_p – фенотипова дисперсія ознаки;

X_i – значення ознаки у i -го члена популяції;

$\bar{X}$ – середнє значення ознаки популяції;

N – кількість індивідів у популяції, яку вивчають;

- 2. Обчислити: фенотипові кореляцію використовуючи формулу Пірсона (формула 2).**

$$r = \frac{\frac{1}{N-1} \sum (x_i - \bar{x})(y_i - \bar{y})}{\sqrt{\left[\frac{1}{N-1} \sum (x_i - \bar{x})^2 \right] \left[\frac{1}{N-1} \sum (y_i - \bar{y})^2 \right]}}$$

N — кількість досліджуваних;

$\bar{x}$ — середнє за усіма значеннями x_i ;

$\bar{y}$ — середнє за усіма значеннями y_i ;

x_i — i -вимірювання першої ознаки (зріст у стані «сидячи»);

y_i — i -вимірювання другої ознаки (зріст у стані «стоячи»).

- 3. Обчислити: кореляцію між родичами використовуючи формулу Пірсона (таблиця 2)**

4. Провести вимірювання зросту у 10 пар, зібрати відомості про схильність до ризику у 10 пар, одержані результати записати до таблиці (див. завдання до лабораторної роботи, табл.2).

Частина 2. Розподіл на класи та побудова гістограм розподілу

1) Крок розподілу. При визначенні будь-якої кількісної ознаки виникає проблема точності істинності вимірювання. Ріст можна визначати з точністю до 1мм, тоді в кожний клас вимірювання з кроком в 1см увійдуть індивідуми, ріст яких коливається в межах 10мм від кожного цілого значення. Наприклад, в клас індивідумів зі зростом від 150 до 151см увійдуть індивідуми, зріст яких є вищим або дорівнює 150см, тобто менше ніж 151см. Можлива також домовленість, що в цей клас увійдуть індивідуми, зріст яких є вищим за 150см, однак менше або дорівнює 151см.

За результатами вимірювань будь-якої кількісної ознаки у великих групах (репрезентативна вибірка) можна побудувати графіки розподілу ознаки в популяції. Такі графіки зазвичай являють собою гістограми розподілу з визначеним кроком розбиття. Наприклад, при вимірюванні зросту вибирають крок розбиття 3см, що означає, що усі вимірювання зросту виконані з точністю до 1см повинні бути зведені в декілька великих класів. Наприклад, починаючи від 150см, усі індивідуми з зростом 150-151-152см увійдуть в перший клас, з зростом 153-154-155см увійдуть в другий клас і т.д. При такому розбитті можна уявити собі, що в першому класі буде, наприклад 2 людини, у другому – 5, в третьому - 4, в четвертому – 8 і т.д. Такі результати можуть бути графічно представлені як стовпчаста діаграма, в якій по горизонтальній осі ми представимо класи, а по вертикальній - будемо відкладати кількість людей, які увійдуть до кожного класу. Також можливим є варіант щодо збільшення кроку розбиття. Наприклад, замість кроку в 3см вибираємо крок в 6см, тоді у наведеному нами прикладі об'єднуються результати першого та другого класів, а кількість представників кожного класу зросте: першому класі буде 7 осіб ($2+5=7$), у другому – 12 ($4+8=12$),

однак загальна кількість класів виявиться удвічі меншою. Загальний вигляд гістограм з різним розбиттям на кроки буде природно відрізнятися. При побудові гістограм розподілу, як правило вибирають крок розбиття та підраховують кількість людей з показниками росту, що відповідає певному класу (рис.2).

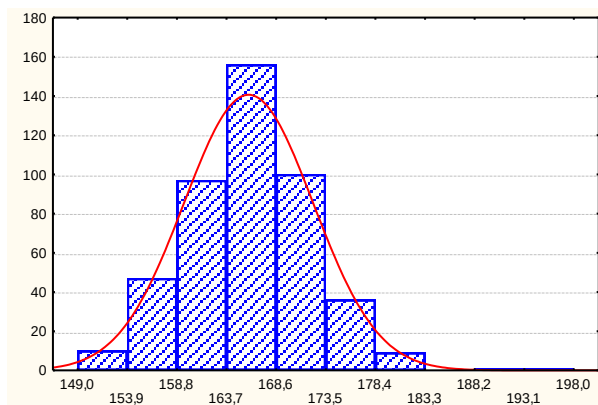


Рис. 2. Розподіл зросту в жіночій популяції м. Києва та Київської обл. за результатами студентів спеціалістів та магістрів (5 та 6 курси) 2010-2012 рр.

2). Розподіл на класи та побудова гістограм. Розподіл на класи та побудову гістограм проводять використовуючи табл. 1.1. та 1.2. для розподілу групи на класи за ознакою у стані «зріст стоячи» з кроком 6 см і 3 см.

Таблиця 1.1.

Розподіл на класи (зріст у стані «стоячи»), крок 6 см

Класи	см	Кількість обстежених людей
1	151–156	
2	157–162	
3	163–168	
4	169–174	
5	175–180	
6	181–186	
7	187–192	
8	193-198	

Розподіл на класи (зріст у стані «стоячи»), крок 3 см

Класи	см	Кількість обстежених людей
1	151–153	
2	154–156	
3	157–159	
4	160–162	
5	163–165	
6	166–168	
7	169–171	
8	172–174	
9	175–177	
10	178–180	
11	181–183	
12	183–186	
13	187–189	
14	190–192	
15	193–195	
16	196–198	

Виконуючи послідовно увесь список щодо значень зросту відмічайте крапками тих досліджуваних, результати зросту яких увійдуть у відповідний клас.

Підрахуйте сумарні величини та побудуйте дві окремі гістограми, порівняйте, опишіть їх, оформіть одержані результати.

Частина 3. Кореляція між ознаками (фенотипові кореляція)

Деякі властивості (ознаки) людини коваріюють, тобто досить часто варіюють. Відомо, що чим вищою на зріст є людина в стані «стоячи», тим вищою вона буде і в стані «сидячи». Зазвичай ми очікуємо на позитивну високу кореляцію. Залишилось перевірити це на практиці.

На першому етапі роботи необхідно графічно відобразити наявність кореляції. На осі ординат (Y) нанесіть результати щодо значень росту в стані «стоячи», а на осі абсцисс (X) - в стані «сидячи». Послідовно проходячи увесь перелік вимірів відобразіть точки перетину значень X та Y.

Оформіть результати та запишіть висновки.

Наступним етапом нашої роботи є підрахунок коефіцієнту кореляції Пірсона між двома ознаками використовуючи наведену формулу та таблицю для розрахунку кореляцій (Таблиця 2).

Заповніть таблиці та підрахуйте необхідні проміжні суми підставляючи їх в формулу, розрахуйте коефіцієнт кореляції між зростом у стані «стоячи» та зростом у стані «сидячи». Запишіть значення та коментарій щодо одержаних результатів. Оформіть відповідний етап роботи.

Слід відмітити, що у студентських групах як правило навчається 20-30 осіб, тому і наш розподіл не завжди буде з точністю відповідати критеріям параметричних методів статистики, однак у наукових цілях ми будемо використовувати запропоновані методи незалежно від характеру конкретного розподілу з навчальною метою в студентській групі. Наприклад, коефіцієнт Пірсона, в принципі підходить для показника як зріст людини, у випадку якщо ми маємо справу з великими вибірками.

$$r = \frac{\frac{1}{N-1} \sum (x_i - \bar{x})(y_i - \bar{y})}{\sqrt{\left[\frac{1}{N-1} \sum (x_i - \bar{x})^2 \right] \left[\frac{1}{N-1} \sum (y_i - \bar{y})^2 \right]}} \quad \text{де:}$$

N — кількість досліджуваних;

$\bar{x}$ — середнє за усіма значеннями x_i ;

$\bar{y}$ — середнє за усіма значеннями y_i ;

x_i — i -вимірювання першої ознаки (зріст у стані «сидячи»);

y_i — i -вимірювання другої ознаки (зріст у стані «стоячи»).

Таблиця 2

Розрахунок коефіцієнта кореляції між кількісними ознаками (фенотипова кореляція)

N	Результати вимірювань		$(x_i - \bar{x})$	$(y_i - \bar{y})$	$(x_i - \bar{x})(y_i - \bar{y})$	$(x_i - \bar{x})^2$	$(y_i - \bar{y})^2$
	x_i	y_i					
1							
2							
3							
4							
5							
6							
7							
8							
9							
10							
11							
12							
13							
14							
15							
16							
17							
18							
19							
20							
N =	$\bar{x} =$	$\bar{y} =$			$\Sigma(x_i - \bar{x})(y_i - \bar{y})$ =	$\Sigma(x_i - \bar{x})^2 =$	$\Sigma(y_i - \bar{y})^2 =$

Частина 4. Кореляція між родичами

У родичів, за рахунок їх походження від спільного предка завжди існує ймовірність мати однакові гени. Закони ймовірності дозволяють теоретично розрахувати ймовірність співпадання генів у родичів різного ступеню спорідненості. Наприклад, для родичів першого ступеню спорідненості (батьки-діти, рідні брати і сестри ймовірність зустріти однакові гени складає $1/2$. Слід звернути увагу, що це не означає, що у кожної конкретної пари родичів у даному випадку існує 50% загальних спільних генів. Це тільки очікувана середня величина, у випадку якщо ми обстежуємо великі вибірки родичів першого ступеня спорідненості. В кожній конкретній парі кількість співпадаючих генів буде різною, у одних – їх буде виявлено більше, у інших менше чи значно менше.

В генетиці людини та психогенетиці прийнято працювати з різними типами родичів, які відрізняються за генетичною подібністю (тобто за різним ступенем спорідненості – близнюки, батьки-діти, прийомні та рідні біологічні діти тощо). В залежності від ймовірності співпадіння генів очікують різні ступені спорідненості в парах конкретних родичів та підраховують коефіцієнти кореляції між родичами на великих вибірках родичів визначеного ступеню спорідненості. Наприклад, кореляції в парах монозиготних однойцевих близнюків та в парах дизиготних різнойцевих близнюків або в парах «батько-дитина». Формули для підрахунку кореляції при цьому можуть відрізнятися.

Наприклад, для підрахунку кореляції між близнюками застосовують коефіцієнт кореляції Фішера, а для підрахунку кореляції в парах «батько-дитина» рекомендовано використовувати формулу Пірсона.

В лабораторній аудиторній роботі (*1 етап*) необхідно змоделювати реальні експерименти генетиків. Для цього необхідно щоб студенти поділилися на пари та домовилися між собою хто з них в парі буде відігравати роль батька, а хто роль дитини. Відомо, що в студентських групах навчаються у більшості випадків не родичі, тому ймовірність співпадання

генів повинна бути нульовою. Відповідно до цього ми очікуватимемо низьких значень кореляції, близьких до нуля. Це наша гіпотеза, залишилось її перевірити.

В домашньому завданні (2 етап) студентам необхідно дослідити реальних родичів. Варто зауважити, що результати повинні суттєво відрізнятися у порівнянні з попереднім етапом.

Для виконання роботи використовуйте результати вимірювання зросту у стані «стоячи» в групі в парах умовних «родичів».

На першому етапі студентам необхідно відобразити кореляцію між «родичами» графічно: наприклад так, як Ви відображали кореляцію між ознаками, однак по осі ординат (Y) Ви будете відкладати значення ознаки у «дитини», а по осі абцис (X) – у «батьків». Отримана Вами хмарка крапок покаже, яку саме кореляцію (позитивну, негативну, нульову, високу чи низьку) Ви зможете очікувати при виконанні домашнього завдання. **Побудувавши графік, виконайте розрахунки за наведеною формулою Пірсона (таблиця 3). Підрахуйте коефіцієнт кореляції, запишіть його значення, зробіть висновки та акуратно оформіть роботу.**

$$\text{Формула Пірсона: } r = \frac{\frac{1}{N-1} \sum (x_i - \bar{x})(y_i - \bar{y})}{\sqrt{\left[\frac{1}{N-1} \sum (x_i - \bar{x})^2 \right] \left[\frac{1}{N-1} \sum (y_i - \bar{y})^2 \right]}}, \quad \text{де}$$

N — число пар;

x — середнє за усіма значеннями x_i ;

y — середнє за усіма значеннями y_i ;

x_i — вимірювання батька в i -парі;

y_i — вимірювання дитини в i -парі

**Розрахунок коефіцієнту кореляції між «родичами» в парах
«батько (мати) – дитина»**

Досліджувана ознака: зріст у стані «стоячи»

i	«Батько» (X) (Прізвище, ім'я)	«Дитина» (Y) (Прізвище, ім'я)	x_i	y_i	$(x_i - \bar{x})$	$(y_i - \bar{y})$	$(x_i - \bar{x})(y_i - \bar{y})$	$(x_i - \bar{x})^2$	$(y_i - \bar{y})^2$
1									
2									
3									
4									
5									
6									
7									
8									
9									
10									
11									
12									
13									
14									
15									
16									
17									
18									
N =			x =	y =			$\Sigma(x_i - \bar{x})(y_i - \bar{y}) =$	$\Sigma(x_i - \bar{x})^2 =$	$\Sigma(y_i - \bar{y})^2 =$

Частина 5. Вимірювання психологічних ознак

Психологічні особливості людини (або психологічні ознаки) також суттєво варіюють в популяціях. Користуючись мовою генетики, ми помічаємо фенотипову мінливість як за фізичними, так і за психологічними ознаками людини. Наприклад, за шкалою інтроверсії-екстраверсії люди варіюють від крайніх інтровертів до крайніх екстравертів, однак варто зауважити на те, що таких людей в популяціях небагато. Основу популяції за цією ознакою складають люди з середніми значеннями за даною шкалою. Подібно варіює і інтелект (загальні здібності) людини. Ми можемо виявляти в репрезентативних вибірках низькі значення IQ (при низьких формах розумової відсталості) та високі (при загальній обдарованості), однак, в основному, в популяції будуть зустрічатися люди з середнім інтелектом (рис. 3).

Таким чином, так як і фізичні ознаки, психічні ознаки також підпорядковуються закону нормального розподілу (крива Гауса).

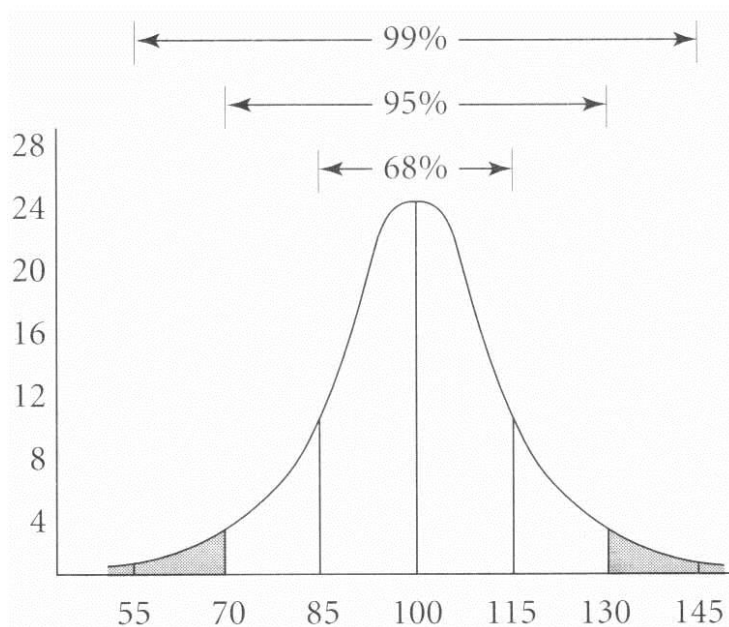


Рис. 3. Розподіл людей в популяції за по коефіцієнтом інтелекту (IQ)

В роботі ми перевіримо це на практиці, виконуючи вимірювання (визначення) однієї з психологічних рис, а саме, схильність до поведінки, що пов'язана з ризиками («пошук новизни», «пошук відчуттів»). Для виконання роботи в аудиторії Вам необхідно надати відповідь на запитання, які представлені в опитувальнику, який розроблено таким чином, щоб оцінити кількість позитивних відповідей (тобто «так»). Після вимірювань зросту кожний студент повинен виписати номери тих пунктів опитувальника, в яких він надав відповідь «так», та підрахувати суму позитивних варіантів відповідей, вказати прізвище та ім'я, групу в якій навчається, стать, вік, дату та рік заповнення:

П.І. _____ Група _____, стать _____, вік _____ дата _____ 2013г.

Кількість варіантів з відповідями «Так»

Сумарний бал

Одержані результати (сумарні бали) необхідно записати до протоколу №2 під диктовку, таким чином як Ви виконували та заповнювали протокол №1 (не забудьте чітко вказувати стать). Побудуйте гістограми розподілу з кроком 5 і 10 балів. Зробіть висновки згідно отриманих Вами результатів та акуратно оформіть цю частину роботи.

Протокол №2
Вимірювання психологічних ознак (ризик)

№	Прізвище, ім'я студента	стать	вік	Ризик (сумарний бал)
1				
2				
3				
4				
5				
6				
7				
8				
9				
10				
11				
12				
13				
14				
15				
16				
17				
18				
19				
20				
21				

В домашньому завданні необхідно провести опитування у родичів трьох поколінь (бабусі-дідусі, батьки, діти (брати, сестри)). Якщо у Вас є знайомі близнюки, попросіть їх взяти участь у дослідженні. Якщо Ви будете проводити опитування серед близнюків обов'язково зверніться до викладача щоб отримати опитувальник для діагностики зиготності близнюків. Зиготність – означає приналежність близнюків до того чи іншого типу - однайцеві (монозиготні, ідентичні) або різнояцеві (дизиготні, двійнята).
Результати досліджень запишіть в протокол №3.

*Примітка.

Прохання заповнювати протокол тільки для кровних родичів трьох поколінь.

СІМ'Я _____

Прізвисьце, ім'я _____

Родичі - бабуся, дідусь, мама, тато,
син, донька (рідні)

Родичі _____ Вік _____	Родичі _____ Вік _____
Відповіді «так» на наступні пункти	Відповіді «так» на наступні пункти
Сума «так» »	Сума «так» »

Родичі _____ Вік _____	Родичі _____ Вік _____
Відповіді «так» на наступні пункти	Відповіді «так» на наступні пункти
Сума «так» »	Сума «так» »

Родичі _____ Вік _____	Родичі _____ Вік _____
Відповіді «так» на наступні пункти	Відповіді «так» на наступні пункти
Сума «так» »	Сума «так» »
Родичі _____ Вік _____	Родичі _____ Вік _____
Відповіді «так» на наступні пункти	Відповіді «так» на наступні пункти
Сума «так» »	Сума «так» »

В подальшій роботі студенти використовуватимуть опитувальник, який в основному спрямований на виявлення людей групи ризику щодо порушень травлення (нервова анорексія або булімія). Загалом таких людей в популяції небагато, і тому в своїх результатах дослідження ми не отримаємо нормального розподілу.

Домашнє завдання. Вдома попросіть членів Вашої сім'ї та Ваших знайомих, родичів, близнюків віком від 13 років заповнити такі опитувальники.

Тест

Пропонуємо Вам опитувальник, який радимо використовувати для вивчення деяких особливостей харчової поведінки. Всі Ваші відповіді залишаться конфіденціальними.

Дата заповнення _____

Будь ласка, виберіть відповідь на кожне з наступних тверджень:

Запитання	Завжди	Зазвичай	Часто	Інколи	Рідко	Ніколи
Я зазвичай боюся набрати зайву вагу.						
Я намагаюся відмовитися від їжі, тоді, коли я голодна(ий)						
Мені здається, що я стурбований (а) думками про їжу.						
Я об'їдаюся і відчуваю, що не можу вчасно зупинитися.						
Я нарізаю мою їжу на маленькі шматочки.						
Я цікавлюся вмістом калорій щодо їжі, яку споживаю.						
Я намагаюся не вживати їжу з високим вмістом вуглеводів (хліб, рис, картопля і т.д.).						
Я відчуваю, що інші хотіли б, щоб я їв (а) більше.						
Я викликаю блювоту після їжі.						
Я відчуваю провину після їжі.						
Я стурбований (а) прагненням бути худим (ою).						
Я думаю про спалювання калорій, коли я займаюся спортом.						
Оточуючі люди вважають, що я занадто худий (а).						
Я стурбований (а) думками про повноту мого тіла.						
Я довше, ніж інші, їм свою порцію.						
Я уникаю їсти їжу, що містить цукор.						

Я їм дієтичні продукти.						
Я відчуваю, що їжа контролює моє життя.						
За допомогою їжі я демонструю вміння контролювати себе.						
Я відчуваю, що оточуючі змушують мене є.						
Я занадто багато часу приділяю їжі або думаю про неї.						
Я відчуваю себе некомфортно після того, як співаємо солодке. .						
Я захоплений (а) дієтичним харчуванням.						
Я люблю, коли мій шлунок порожній.						
Я відчуваю позиви до блювоти після їжі.						
Я насолоджуюся, пробуючи нову дорогу їжу.						

Якщо Ви відчуваєте, що потребуєте допомоги психолога, залиште Ваш контактний телефон і напишіть ім'я _____

Ваш вік _____

Ваша стать _____

Ваша вага _____

Освіта _____

Для учнів (назва школи, вузу і який клас або курс)) _____

Ваша професія за освітою _____

Рід занять сьогодні _____

Частина 6

1. Опитайте членів вашої сім'ї і найближчих родичів щодо їх груп крові системи АВ0 і резусу. Спробуйте визначити їх генотипи.
 2. Опитайте якомога більшу кількість людей для отримання частотного розподілу за ознакою праворукості-ліворукості (якісна ознака). Використовуючи еспандер для зміцнення кистей рук, зміряйте максимальні можливості правої і лівої рук (за кількістю виконаних вправ) у групі випробовуваних. Побудуйте частотні розподіли окремо для правої і лівої руки і для показника асиметрії, який можна обчислити за формулою. Порівняйте результати.
 3. Опитайте різні типи родичів кількох поколінь і спробуйте визначити тип спадковості уміння згортати язик трубочкою.
 4. Виконайте вимірювання зросту й обхвату грудей у великої групи людей (не менше 30 чоловіків і 30 жінок). На основі отриманих даних побудуйте частотні розподіли для кожного з вимірювань окремо для чоловіків і жінок, обчисліть середні величини і дисперсії. Знайдіть у теоретичному матеріалі формули для обчислення кореляцій і спробуйте обчислити кореляції між вимірюваними ознаками для групи чоловіків і групи жінок.
- Оцініть статеві відмінності за виміряними змінними (скористайтесь статистичними критеріями):
- охарактеризуйте міжгрупові і міжіндивідуальні відмінності;
 - виконайте вимірювання будь-якої психологічної характеристики за допомогою доступних вам тестів або опитувальників у групі випробовуваних (не менше 30 чоловік).
- Скористайтесь тими ж статистичними показниками, порівняйте отримані результати.

ГЛОСАРІЙ

А

Абазія (грец. а – заперечна частка, basis – база, опора) – втрата здатності стояти або ходити, порушення координації рухів ніг.

Аберация – порушення структури хромосоми або хроматини внаслідок мутації.

Агедонія – нездатність відчувати почуття задоволення

Агенезія – дефект розвитку або відсутність частин тіла.

Аглосія (грец. а – заперечна частка, лат. glossa - язик) – відсутність язика.

Адаптація (лат. adapto - пристосовую) – пристосування людини до певних умов зовнішнього середовища, зокрема суспільства.

Акінезія (грец. а – заперечна частка, kinesis - рух) – цілковита втрата рухової активності.

Акромегалія - хвороба, при якій збільшуються розміри не всього тіла, а тільки окремих його частин - носа, підборіддя, язика, рук та ніг, вигляд людини спотворюється.

Акроцефалія (грец. across – крайній, kephall – голова) – “крута голова”, що нагадує башту.

Алелі множинні (нім. allele multiple; англ. alleles multiple) – кілька алельних станів гена, які виникли шляхом мутацій в одному локусі хромосоми і відрізняються своїм фенотиповим проявом.

Алелі, алеломорфи, парні гени (грец. allelon – взаємно; англ. alleles) – різні варіанти станів одного генного локусу, які виникають внаслідок мутації або за рахунок внутрішніх рекомбінацій у гетерозигот за двома мутантними алелями, що веде до появи нових алелів гена.

Алеломорф – один із двох генів алельної пари, локалізованих у гомологічних хромосомах на гомологічних ділянках.

Алель – один з двох чи більше альтернативних варіантів гена, що має унікальну послідовність нуклеотидів.

Алопеція – відсутність волосся, полисіння.

Альбінізм (лат. albus - білий) – вроджена відсутність пігментації волосся, шкіри та райдужної оболонки очей.

Амавротична ідіотія – група спадкових захворювань, які характеризуються прогресуючим зниженням зору й інтелекту в поєднанні з іншими неврологічними симптомами.

Амітоз – простий поділ ядра і клітини.

Аналізуюче схрещування, зворотне (англ. zeverse hybridization) – схрещування гібридної особини (з невідомим генотипом) будь-якого покоління з гомозиготною за рецесивною ознакою особою (aa) для

визначення генотипу гібридної особини. Якщо в результаті схрещування одержимо однотипних нащадків, то це свідчатиме про те, що гібридна особина – гомозиготна домінантна (AA). Якщо відбудеться розщеплення за фенотипом (1:1), то гібридна особина – гетерозиготна (Aa).

Анафаза – стадія мітозу і мейозу, під час якої хроматини або хромосоми, до цього з'єднані попарно, розходяться до різних полюсів.

Аненцефалія – повна або майже повна відсутність головного мозку.

Анеуплодія – стан клітини, тканини чи організму, при якому одна чи декілька хромосом звичайного набору або відсутня, або представлена додатковими копіями.

Анеуплоїди – організми, у яких порушений диплоїдний набір хромосом: зайва або втрачена 1-2, здебільшого різні хромосоми.

Аноніхія – відсутність нігтя на одному, кількох чи всіх пальцях.

Анофтальм (від грец. anophthalmos – відсутність ока) – вроджена аномалія розвитку органу зору як наслідок патологічного пренатального розвитку дитини.

Антикодон – специфічне для кожної тРНК чергування 3-х нуклеотидів (триплет), комплементарне кодону матричної РНК.

Антимутаген – речовина, яка запобігає або протидіє мутагенному впливу інших речовин.

Апатія (грец. apatheia - нечутливість) – байдужість до себе, оточення та подій, відсутність бажань, спонукань тощо.

Аплазія – природжена відсутність органа.

Апраксія (грец. а – заперечна частка, praxis – дія) – порушення здатності виконувати складні предметні дії, рухи, що виникає через ураження певних ділянок кори головного мозку.

Арахнодактилія – довгі, тонкі пальці кистей та стоп.

Асфіксія (грец. а – заперечна частка, sphugmos – пульс) – ядуха, що виникає у новонародженої дитини під час пологів.

Атрофія (грец. а – заперечна частка, trophe – живлення) – зменшення об'єму певного органу, м'язів внаслідок порушення живлення.

Аутополіплоїдія (грец. autos – сам + polyplos – багаторазовий; англ. autopolyploidy) – багаторазове збільшення в клітинах організму вихідного, характерного для виду, хромосомного набору. Відбувається внаслідок нерозходження хроматид у мітозі та гомологічних хромосом у мейозі.

Аутосоми (грец. autos – сам; нім. Autosomen; англ. autosomes) – хромосоми соматичних клітин, які мають однакову будову в самця і самки (всі хромосоми, крім статевих). У диплоїдному наборі клітин людини містяться 22 пари аутосом і 1 пара статевих хромосом.

Б

Баланс генетичний (нім. Balance genetische; англ. genetic balance) – компенсована взаємодія генів одного генотипу, що забезпечує нормальний розвиток і є основою пристосування генотипу до навколишнього середовища.

Банк (бібліотека генів) (англ. genome library) – набір генів організму, отриманий на основі рекомбінантних ДНК.

Бівалент – пара хромосом, утворена двома гомологічними або частково гомологічними хромосомами, які на певній стадії мейозу (від диплонемії до першої метафази) кон'югують одна з одною і з'єднані між собою однією або декількома хіазмами.

Близнюковий метод (англ. double, geminated, gemellary method) – один із способів з'ясування співвідносної ролі спадковості та середовища в мінливості ознак за допомогою порівняльного аналізу близнюків.

Близнята – два і більше нащадків, народжених однією матір'ю майже одночасно, у людини і тих ссавців, які народжують переважно одне маля (у птахів – у випадку двожовткових яєць).

Брахідактилія – короткопалість.

Брахіцефалія – збільшення поперечного розміру голови.

В

Валідність – обґрунтування і адекватність досліджуваних інструментів, наприклад тестів

Взаємодія генів (англ. genes interaction) – вплив багатьох генів на одну ознаку. Оскільки будь-який білок складається з амінокислот, то в синтезі білка бере участь як ген, що контролює його первинну структуру, так і гени, які забезпечують синтез самих амінокислот.

Вільямса синдром – рідкісна спадкова аномалія, для якої характерне специфічне поєднання розумової відсталості, вродженого пороку серця і своєрідної будови обличчя.

Вітиліго – поява на шкірі депігментованих ділянок.

Вставки, інсерції транспозиції (нім. Insertion, англ. insertion) – включення в яке-небудь місце хромосоми невеликого фрагмента іншої негомологічної хромосоми, що містить ген.

Вторинна перетинка – постійне звуження на хромосомному плечі.

Г

Гамета – статеві клітини.

Гаметогенез – процес розвитку гамет.

Гаплоїд – клітини (наприклад, гамети), що містять половину хромосом соматичних клітин.

Гаплоїдний набір хромосом – одинарний набір хромосом, який міститься в зрілих статевих клітинах.

Гемізіготний ген – ген, що знаходиться в генотипі в одному екземплярі.

Гемізіготний стан (англ. hemizygote state) – явище, при якому ген в особини є в однині, а не у формі пари алелів. У нормі це властиве генам, які локалізуються у статевих хромосомах в особин гетерогаметної статі.

Гемізіготність (грец. hemi – пів + грец. zygotes – з'єднаний разом; англ. hemizygoty) – стан генотипу, при якому один ген з пари алельних генів відсутній.

Ген (грец. *генос* – рід) - елементарна одиниця спадковості, що являє собою ділянку молекули нуклеїнової кислоти, яка визначає спадкові ознаки організмів. Термін запровадив датський біолог, генетик В.Йогансен (1909 р.).

Генеалогія – схема, яка характеризує родинні зв'язки групи особин.

Генетика (грец. *генезіс* – походження) - наука про явища спадковості та мінливості організмів. Термін запровадив англійський біолог і генетик У. Бетсон (1906 р.).

Генетична інженерія (від грец. *генезіс* – походження) – галузь молекулярної біології, яка розробляє методи перебудови геномів організмів вилученням або введенням окремих генів чи їхніх груп.

Генетичний код – властива організмам єдина система “запису” спадкової (генетичної) інформації в молекулах нуклеїнових кислот у вигляді послідовно розташованих нуклеотидів.

Генетичний моніторинг – слідування за темпом та спектром мутаційного процесу.

Ген-модифікатор – ген, який впливає на зміну ознаки, яка утворюється під дією іншого гена.

Ген-мутатор – ген, що підсилює виникнення мутації.

Генна інженерія (грец. *генос* – рід) – спеціальна галузь генетичної інженерії.

Генний баланс – сукупність дії ряду генів, які впливають на розвиток певної ознаки.

Генокопії – захворювання, що мають ту ж саму або подібну клінічну картину.

Геном (грец. *генос* – рід) - це сукупність генів гаплоїдного набору хромосом організмів певного виду. Термін запровадив німецький ботанік Г. Вінклер (1920 р.).

Ген-оператор – ген, який знаходиться на початку оперона і активізує синтез мРНК на опероні. Функціонує як пусковий механізм.

Генотип (грец. *генос* – рід, *типос* – образ, форма) – сукупність усіх спадкових ознак організму, що контролює його розвиток, будову і життєдіяльність. Термін запровадив датський біолог, генетик В.Йогансен (1909р.).

Генофонд, генетична структура популяції – сукупність генів однієї популяції, групи популяцій або виду організмів.

Ген-репресор (ген-супресор) – ген, який виробляє речовину, гальмуючу синтез мРНК на іншому певному рівні. При виникненні гена-супресора спостерігається нібито зворотна мутація із рецесивного стану в домінантний.

Ген-супресор – ген, відсутність продукту якого стимулює утворення пухлин.

Гетероалелі – алелі, розміщені в різних місцях комплексного гена, що визначаються шляхом рекомбінації або іншим способом.

Гетерогаметна стаття – стаття, яка має різні статеві хромосоми і утворює два типи гамет. Та стаття, яка утворює тільки один тип гамет (наприклад, з Х-хромосомою) називається гомогаметною.

Гетерогаметність (англ. heterohamety) – утворення в організмі гамет з різними статевими хромосомами (Х, Y або Х, О).

Гетерозигота (нім. Heterozygote; англ. heterozygote) – клітина або організм, у яких гомологічні хромосоми несуть різні алелі (Аа) одного і того ж гена (тобто один алель домінантний, другий – рецесивний).

Гетерозиготність (грец. гетерос – інший, зиготос – з'єднаний) – спадкова неоднорідність організму, що виникає при злитті різноякісних за генним або структурним складом гамет. Термін запровадив англійський генетик У. Бетсон (1902 р.).

Гібрид (лат. *гібрида* - суміш) - гетерозиготний організм, що виникає внаслідок схрещування і об'єднує різні ознаки двох батьківських форм.

Гібридологічний аналіз (англ. hybridological analysis) – аналіз характеру успадкування ознак за допомогою системи схрещувань. Суть його полягає в отриманні гібридів і наступному порівняльному аналізі їх фено- і генотипів в ряді поколінь.

Гідроцефалія (грец. hydros – вода, kephale – голова) – водянка мозку, надмірність спинномозкової рідини в порожнині черепа.

Гіпергідроз – надмірна пітливість.

Гіпогевзія – послаблення відчуття смаку.

Гіпокінезія (грец. hipo – префікс, що означає зменшення, kinesis – рухливість) – зниження рухової активності.

Гіпоплазія – вроджений недорозвиток гена, який характеризується дефіцитом маси або розміру органа.

Гіпосмія – понижена чутливість до запахів

Гіпоспадія – нижня розщілина уретри.

Гіпостаз – тип взаємодії генів, за якої ознака, що розвивається під дією одного гена, прикривається ознакою обумовленою впливом другого, йому не алельного гена.

Гіпостезія (грец. hipo – префікс, що означає зменшення, stesis – відчуття, почуття) – зниження чутливості до зовнішніх подразників.

Гіпотрихоз – недостатній ріст волосся.

Гірсутизм – аномальне оволосіння, збільшений ріст волосся.

Гістони (англ. histones) – білки, які мають лужні властивості, знаходяться в ядрах клітин рослин і тварин і утворюють т. з. нуклеосом, на яких “укладена” молекула ДНК.

Глаукома (грец. glaukas – зелений) – захворювання очей, яке є найчастішою причиною сліпоти.

Гомогаметна стать (англ. homogamete sex) – стать, що характеризується наявністю двох однакових статевих хромосом.

Гомогаметність (грец. homois – рівний, однаковий + гамета) – утворення в організмі гамет з однаковими статевими хромосомами. Стать, яка має однакові гамети, називається гомогаметною.

Гомозигота (грец. homois – рівний, однаковий + зигота; англ. homozygote) – запліднена яйцеклітина або організм, який розвивається з неї. Їх гомологічні хромосоми несуть однакові алелі (*AA* або *aa*) одного і того ж гена.

Гомозиготність (грец. гомос – однаковий, зиготос – з'єднаний) - спадкова однорідність організму, що виникає при злитті рівноякісних за генним або структурним складом гамет.

Гомологічні хромосоми (англ. homologous chromosomes) – однакові за формою, розмірами, розташуванням еу- та гетерохроматинових ділянок і набором генів хромосоми, одна із яких батьківська, а друга – материнська.

Група зчеплення – сукупність всіх генів, локалізованих в одній хромосомі.

Д

Дальтонізм (протанопія) – вроджений розлад кольорового зору.

Дауна хвороба (синдром) – трисомія за 21-ю хромосомою. В основі хвороби – нерозходження 21-ї пари аутосом при мейозі.

Делеції (лат. deletio – знищення) ДНП (нім. Deletion; англ. deletion) – випадіння і втрата середньої (прицентромерної) ділянки хромосоми; різновидність хромосомних перебудов – аберацій, які відносяться до нестач. Д. Виникають внаслідок двох розривів хромосоми, втрати проміжного фрагмента без центромери і з'єднання двох залишених частин.

Деменція (лат. dementia - безумство) – набуте слабоумство.

Депресивний стан (лат. depressio, deprimō – придушую, пригнічую) – хворобливий стан пригніченості, безвиході, відчаю.

Дефект (лат. defectus – недолік) – фізичний чи психічний недолік, який порушує хід нормального розвитку.

Дефект розвитку – психічна чи фізична вада, що спричиняє порушення нормального розвитку дитини.

Деформація Шпренгеля – природжене зміщення лопатки.

Дигібрид – особина, гетерозиготна за двома парами алельних генів.

Диплоїд (грец. *диплоос* – подвійний, *ейдос* – вигляд) – організм, що має парний набір хромосом ($2n$). Диплоїдною є зигота, в яку один набір надійшов із жіночої гамет, а другий – з чоловічої.

Диплоїдний набір хромосом (грец. *диплоос* – подвійний, *ейдос* – вигляд) – парний набір хромосом ($2n$) у соматичних клітинах.

Дискордантність – неспівпадання за певною ознакою у парі

Дислексія (грец. *dys* – порушення, *lekso* – читати) – часткова специфічна вада процесу читання.

Дисмнезія (грец. *dys* – розлад, *mneme* – пам'ять) – розлади пам'яті.

Дисплазія (грец. *dys* – розлад, *plasis* – утворення) – неправильний розвиток органів та тканин.

Дистонія (грец. *dys* – розлад, *euphoria* – підвищений настрій) – похмурий, дратівливий, злостивий настрій.

Дистрофія (від грец. *dys* – розлад, живлення) – патологічний стан у дітей, що спричинюється різноманітними проявами хронічних розладів живлення.

Дистрофія м'язова (міопатія) – група спадкових недуг м'язів.

Дитячий церебральний параліч – захворювання, що виникає у дітей внаслідок уражень головного мозку у пренатальний період, під час пологів.

Дицентрична хромосома – хромосома, яка містить дві центромери.

Діакінез – остання стадія профазі мейозу перед зникненням ядерної оболонки.

Діастема – широка щілина між першими верхніми різцями.

ДНК – дезоксирибонуклеїнова кислота – спадковий матеріал, котрий визначає будову білків організму.

Доліхостеномелія – довгі, тонкі кінцівки.

Доліхоцефалія – подовжена форма черепа.

Домінантна ознака (лат. *домінантіс* – панівний) – ознака однієї із батьківських форм, що переважає в першому поколінні гібрида.

Домінантний – алель або ознака, що проявляється в гетерозиготі.

Домінантність – властивість одного гена переважати над дією іншого алельного йому гена.

Домінування (лат. *dominantis* - панівний) - явище пригнічення прояву однієї алелі іншою. Термін увів чеський природодослідник Г. Мендель (1865 р.).

Дрейф генів – це випадкова зміна генетичної структури популяцій (частоти генів, або алелів), не пов'язана з дією природного добору, мутаційного процесу і міграцій.

Дуплікація (нім. *duplikation*; англ. *duplikation*) – хромосомна перебудова, при якій відбувається подвоєння якої-небудь ділянки хромосоми. Д. відбувається внаслідок делеції ділянки в одній хромосомі та наступного переміщення цієї ділянки (транслокація) у гомологічну хромосому.

Е

Екзиція – вивільнення певного фрагмента ДНК гена чи його частини з хромосоми.

Екзони (англ. *exons*) – ділянки гена (ДНК) еукаріотів, що несуть генетичну інформацію, яка, на відміну від інтронів, повністю представлена в молекулі матричної РНК, що кодує первинну структуру білка.

Екзофтальм (грец. *exophthalmos* – витрішкуватий або банькуватий) – зміщення очного яблука вперед.

Експресивність – ступінь прояву гена.

Ектопія кришталика – вивих кришталика ока.

Емпатія (грец. *empathia* - співпереживання) – проникнення в емоційний стан іншої людини.

Енурез (грец. *enureo* - мочитися) – мимовільне сечопускання.

Енцефаліт (грец. *enkephalos* – головний мозок) – запалення головного мозку.

Епілепсія (від грец. *epilepsia* – схоплення, синонім – падуча хвороба) – хронічне поліетіологічне захворювання.

Епістаз (нім. *epistasis*; англ. *epistasis*) – пригнічення експресії одного гена другим неалельним геном.

Еухроматин – речовина хромосом, яка в ядрі на стадії спокою не забарвлюється або забарвлюється слабо.

Ефект положення – вплив розташування гена в хромосомі на його дію.

З

Зворотна мутація – мутація, внаслідок якої мутагенний алель знову перетворюється в висхідний алель. Це переважно мутація рецесивного алеля в домінантний алель дикого типу.

Зигота (грец. *зиготос* – з'єднання докупи) – диплоїдна клітина, що утворюється внаслідок злиття чоловічої й жіночої статевих клітин (гамет). Термін запровадив англійський генетик У. Бетсон (1902 р.).

Зігонема – одна із стадій в профазі мейоза, під час якої гомологічні хромосоми розпочинають кон'югувати.

Зчеплення (генів) (нім. kopplung; англ. linkage) – сумісна передача нащадкам від кожного з батьків генів, розміщених в одній хромосомі, які складають одну групу.

Зчеплення зі статтю (нім. geschlechtskopplung; англ. sex linkage) – успадкування ознак, які визначаються генами, що локалізовані в статевих хромосомах.

I

Ідіограма – схематичне зображення хромосомного набору, яке показує відносний розмір хромосом і розміщення центрів ери, супутників і вторинних перетяжок.

Ізогенний – має однаковий генотип.

Інбридинг (англ. in – в, усередині та bridging – розведення) – схрещування близькоспоріднених форм, внаслідок чого виникає група особин з однаковим гомозиготним генотипом.

Інверсія – повертання на 180° ділянки хромосоми внаслідок мутації, яка викликала розрив хромосоми в одному або в двох місцях.

Індукція генів – один з видів генної регуляції білкового синтезу.

Інерція – мутації, які викликані хімічними мутагенами і полягають у включенні певних нуклеотидів у ДНК-бактеріофаги.

Ініціація білкового синтезу – початок синтезу білка на рибосомах.

Інсерція (лат. insertio – вставка; англ. insertion) – вставка додаткової послідовності ДНК в геном: переміщення ділянок всередині хромосом зумовлює внутрішньохромосомні перебудови.

Інтерфаза – це період між двома поділами.

Інтерференція – пригнічення кросинговером в одному місці кросинговера в інших близько розміщених ділянках.

Інтрон (англ. intron) – ділянка гена (ДНК) еукаріотів, яка, як правило, не несе генетичної інформації про білок, структура якого кодується певним геном; розташована між іншими змістовними фрагментами структурного гена – екзонами.

Інфантилізм (лат. infantilis - дитячий) – збереження у психіці і поведінці дорослої людини особливостей, властивих дитячому віку.

Інформаційна РНК – рибонуклеїнова кислота, яка є матрицею білкового синтезу, утворюється на певній, відповідній гену ділянці ДНК.

Іридодонез – дрижання райдужки при вивиху кришталика ока.

Істерія (давньогрец. hystera - матка) – нервово-психічні розлади, які в давні часи пов'язували з ураженням матки.

К

Камптодактилія – викривлення одного чи кількох пальців з залученням середніх міжфалангових суглобів.

Каріотип (грец. каріон - ядро, типос - форма) - сукупність ознак хромосомного набору (кількість хромосом, їхня форма і розміри).

Карта хромосоми – карта, яка вказує послідовність розташування генів у хромосомі і відстань між ними.

Катаракта (грец. katarata - каламутити) – помутніння кришталика ока або його капсули.

Клайнфельтера синдром – аномалія, що спостерігається у чоловіків і зумовлена порушенням кількості статевих хромосом.

Клаустрофобія (лат. claustrum – закрите місце, fobos - страх) – страх замкнутого простору.

Клітинний цикл – багатостадійний повторювальний процес, який завершується поділом клітини.

Клонічна судома (грец. klonos – швидкий рух) – короточасні скорочення та розслаблення м'язів, що швидко настають один за одним.

Кодомінантність – феномен спільного фенотипного прояву обох алелів у гетерозиготі.

Кодон – послідовність трьох нуклеотидів в ДНК і РНК, яка визначає включення в білок певної амінокислоти.

Кодон-нонсенс (беззмистовний) – кодон, за якого не відбувається включення амінокислоти у білок.

Коефіцієнт інтелекту – психометричний показник, який оцінює рівень інтелектуальних здібностей

Коефіцієнт наслідування – це частка генотипової мінливості у загальному фенотиповому різноманітті ознаки

Колобома – природжений щілинний дефект, що найчастіше зустрічається при аномаліях очного яблука.

Комплементарні фактори – фактори, які викликають при спільній дії, розвиток ознаки, нездатної до утворення за відсутності хоча би одного з них.

Комплементарність (англ. complementarity) – одна з форм взаємодії неалельних генів.

Конкордантність - спів падання за певною ознакою між парами

Короткозорість (міопія) – різновид аномалії рефракції, при якому паралельні промені з'єднуються перед сітківкою у вигляді розсіяного пучка.

Косоокість – зміна положення очного яблука в очній щілині.

Кретинізм – стан, що характеризується незворотними порушеннями нервового та соматичного розвитку.

Крипторхізм – затримка яєчка на його природному шляху спускання в калитку.

Криптофтальм – природжене повне зрощення повік.

Кросинговер (перехрест хромосом) (нім. crossing-over; англ. crossing-over) – взаємний обмін фрагментами хромосом (ДНК), який відбувається у профазі I поділу мейозу. Головна умова К. – кон'югація гомологічних ділянок гомологічних хромосом (гомологічний К.) або гомологічних ділянок не гомологічних хромосом (гетерологічний К.).

Ксеростомія – сухість у роті.

Л

Лагофтальм – неповне змикання повік.

Латентність (нім. latenz; англ. latence) – явище, при якому певний ген, наявний у геномі, фенотипічно не проявляється.

Летальний ген – ген, який викликає (особливо в гомозиготному стані) порушення розвитку організму, призводить до загибелі або виродливості.

Літтля синдром - форма дитячого церебрального паралічу, при якій уражені переважно ноги.

Локус (лат. locus – місцезнаходження) – ділянка хромосоми з локалізованим в ній геном. Термін запропонували американські біологи Т. Морган та ін. (1915 р.).

М

Макроглосія (грец. macros – великий, лат. glossa - язик) – гіпертрофія (розростання) м'язів язика.

Макросомія (гігантизм) – збільшення розмірів тіла, внутрішніх органів.

Макростомія – надмірне збільшення ротової щілини.

Макроцефалія (від грец. macros – великий, kephale – голова) – збільшення голови, що є наслідком збільшення головного мозку.

Маразм (від грец. marazmos - виснаження) – біологічний і психічний розлад.

Матричний синтез – процес передачі інформації в живих системах, при якому будова утвореного біополімера (білка і нуклеїнових кислот) визначається первинною структурою матриці, на якій здійснюється його синтез.

Менделя закон, правила Менделя (нім. Mendel gesetzte; англ. Mendel's law) – встановлені Г. Менделем основні закономірності успадкування гібридами батьківських ознак, які є основою вчення про спадковість.

Менінгіт (грец. meninx – мозкова оболонка) – запалення мозкових оболонок і спинного мозку.

Метацентрична хромосома – хромосома, в якій центромера розміщена приблизно посередині.

Метод біохімічний – у генетиці діагностика спадкових захворювань, пов'язаних із порушенням обміну речовин, причиною яких є зміна активності відповідних ферментів.

Метод генеалогічний – вивчення спадковості людини за її родоводом. Користуючись спеціальними призначеннями, складають родовідне дерево, яке дає змогу визначити генотип людини за певною ознакою і прогнозувати здоров'я її самої та її майбутніх дітей.

Метод популяційно-статистичний – вивчає виникнення мутацій у певній географічній зоні, в популяції, взаємозв'язок цього процесу з природним добром, розповсюдження спадкових хвороб у групах населення, генетичні особливості груп населення з близькоспорідненими шлюбами і великою концентрацією патологічних генів, що перебувають у рецесивному стані.

Метод цитогенетичний – метод, який ґрунтується на дослідженні особливостей хромосомного набору (каріотипу) організму.

Мікрогловія (грец. micros – малий, glossa – язик) – вроджений недорозвиток язика.

Мікрогнатія – недорозвиненість верхньої щелепи.

Мікромелія – аномальне зменшення або укорочення кінцівок.

Мікродія (грец. otos – вухо) – аномалія розвитку.

Мікрофакія – зменшення кришталика ока, що зумовлене зупинкою його розвитку.

Мікрофтальм (грец. ophthalmos – око) – вроджена аномалія розвитку ока.

Мікроцефалія (грец. micros – малий, kephale – голова) – значне зменшення розмірів черепа при нормальних розмірах інших частин тіла та недостатність розумового розвитку.

Моногібрид – особина, гетерозигота за однією парою алелів, утворена внаслідок схрещування особин які відрізняються за однією ознакою.

Моноплегія (грец. monos – один, лат. oculus – око) – бачення одним оком.

Моносомік – організм, у якого невістачає в диплоїдному наборі однієї хромосоми.

Морганіда – відстань між двома генами, при якій кросинговер відбувається у 1% гамет.

Мутагенез (грец. muto – зміною + грец. genes – походження; англ. mutagenesis) – виникнення спадкових змін – мутацій.

Мутагени – чинники, що провокують мутації.

Мутант – організм, що несе мутантний алель.

Мутації (лат. mutatio - зміна) - стійкі зміни генотипу, які виникають раптово і призводять до зміни тих чи інших спадкових ознак організму. Термін запропонував голландський учений Гуго де Фріз.

Мутації генні – з'являються на молекулярному рівні, в основі яких є зміна молекул ДНК; делеція (випадання) однієї пари або групи основ; вставка однієї пари або групи основ; перестановка місцями нуклеотидів усередині гена.

Мутації геномні – виникають унаслідок зміни числа хромосом і поділяються на декілька видів.

Мутації соматичні – мутації, які виникають у соматичній клітині. Під час поділу такої клітини виникають нові ознаки, які передаються її нащадкам.

Мутації спонтанні – мутації, що виникають у клітині під впливом природного радіоактивного фону, ультрафіолетових променів, вірусів, які уражують клітини, а також продукти метаболізму клітин.

Мутації хромосомні – зміни в будові хромосом, що виникають унаслідок морфологічних змін у хромосомах.

Мутація – стійка зміна генетичного апарату, що виникає раптово та призводить як до переходу гена з одного алельного стану до іншого, так і до різних змін кількості чи будови хромосом.

Мутизм (грец. mutus - німий) – порушення мовленнєвого спілкування внаслідок психічної травми.

Мутон – мінімальна частина гена, яка може зазнати мутації.

Мутування – процес, унаслідок якого в генетичній програмі з'являються зміни, що успадковуються.

Н

Наддомінування (англ. superdominance, overdominance) – явище, пов'язане з більш високим рівнем розвитку ознак у гетерозиготи (Aa) в порівнянні з гомозиготними комбінаціями алелів AA .

Напівсібси – напівбрати і напівсестри, тобто нащадки, які мають спільного батька або спільну мати.

Неврастенія (грец. neuron – нерв, astheneia - безсилля) – одна із форм неврозів.

Неврит слухового нерва – захворювання ствола слухового нерва і його рецепторного апарату.

Неврози (грец. neuron – нерв) – функціональний розлад вищої нервової діяльності внаслідок перенапруження основних нервових процесів.

Неврологія (грец. neuron – нерв, logos - вчення) – медико-біологічна наука, що вивчає структуру та функції нервової системи.

Неофобія (грец. neos – молодий, новий, fobos – страх) – хворобливий стан перед усім новим.

Нередукована гамета – гамета, яка містить подвійне число хромосом замість звичайного, половинного. Напівлетальний або летальний ефект.

Нехватка – втрата гомологічної ділянки, здебільшого кінцевої.

Ністагм (грец. nistagmos - кивання) – мимовільні, швидкі, ритмічні рухи очей.

Норма реакції – всі можливі фенотипи, які можуть сформуватися на основі певного генотипу в різних умовах середовища.

Нуклеотиди – трикомпонентні сполуки, що складаються з азотистих основ пуринового чи піримідинового ряду, залишків рибози чи дезоксирибози та фосфорної кислоти.

О

Овогенез – процес утворення жіночих статевих клітин.

Овоцит – клітина, з якої утворюється яйцеклітина у людини і в тварин.

Ознака (merkmal; character, trait) – морфологічна або фізіологічна властивість, розвиток якої залежить від певного гена і від впливу зовнішнього середовища.

Ознаки, обмежені статтю – генетично зумовлені ознаки, що фенотипічно проявляються у особин однієї статі.

Олігофренія (грец. olygos – малий, phren - розум) – одна з найпоширеніших форм психічної недорозвиненості, що виникає внаслідок ураження ЦНС.

Онкоген – ген, ушкодження якого може призвести до малігнізації клітини.

Онтогенез (грец. ontos - істота, genesis - розвиток) – індивідуальний розвиток живого організму з моменту зародження до природної смерті. Термін запропонував німецький вчений Е. Геккель (1866 р.).

Оперон (англ. operon) – система координованої генетичної регуляції, яка включає сукупність розташованих лінійно послідовно структурних генів і зчеплених з ними відповідних акцепторних генів (регуляторних).

Органогенез (грец. organon - орган, genesis - походження) - процес утворення зачатків органів та їх диференціювання під час онтогенезу.

Отосклероз (грец. otos – вухо, scleros – твердий, жорсткий) – хвороба органа слуху.

П

Панміксія - виключно вільне схрещування особин у межах популяцій, причому всі комбінації схрещування мають однакову ймовірність.

Параліч (грец. paralisis - розслаблення) – цілковите припинення рухових функцій.

Парез (грец. paresis - ослаблення) – неповний параліч, зменшення сили довільних рухів.

Патологія (грец. pathos – страждання, logos - навчання) – 1) загальна назва медичних наук, які визначають хворобливі процеси в організмі людини і тварин.

Пенетрантність (нім. penetranz; англ. penetrance) – частково фенотипового прояву алеля певного гена в популяції особин, які є його носієм.

Перехресне успадкування – успадкування дочкою від батька, сином від матері ознак, гени яких знаходяться в статевій хромосомі.

Перехрест – обмін між гомологічними ділянками гомологічних хромосом.

Плазмаген – ген, який локалізований в цитоплазмі.

Плазмиди (англ. plasmids) – дуже короткі додаткові кільцеві молекули ДНК бактерій, які містять один або кілька генів і знаходяться поза хромосомами. Вони автономно реплікуються, незалежно від решти генетичного матеріалу, і часто переходять з однієї клітини в іншу, передаючи при цьому клітині-реципієнту властивості клітини-донора.

Плазмон – сукупність генетичних властивостей цитоплазми цього виду.

Плейотропія – вплив одного гена на кілька фенотипічних ознак.

Поліген – ген, який визначає розвиток кількісних ознак.

Полідактилія (багатопалість) – збільшення кількості пальців на кистях чи стопах.

Полімерія – вміст різних генів, які мають поєднаний вплив на розвиток однієї і тієї ж ознаки.

Поліморфізм – наявність у популяції кількох форм гена.

Поліомієліт (хвороба Гейне Медіна) (від грец. polios – сірий, mielos - мозок) – гостре інфекційне захворювання, що уражає сіру речовину.

Поліплоїдія (грец. poleploos - багаторазовий, eidos - вид, вигляд) - кратне збільшення (більше, ніж у двічі) кількості хромосом у клітинах організмів порівняно з гаплоїдним набором. Термін запровадив німецький ботанік Г. Вінклер.

Популяція (лат. populus - народ, населення) – елементарна структурна одиниця виду; природна сукупність особин одного виду, які вільно схрещуються, дають плодюче потомство, займають певне місце в ареалі виду та певним чином ізольовані від подібних угруповань цього ж виду.

Постнатальний (лат. post – після, natalis – той, що відноситься до народження) – той, що відноситься до періоду після народження, тобто після пологів.

Пренатальний (лат. prae - перед, natalis – той, що відноситься до періоду перед народженням) – у медицині застосовується визначення періоду розвитку організму до моменту пологів.

Пробанд – людина (хвора, здорова), яка звернулася за консультацією.

Прогенія (грец. pro – вперед, genetion - підборіддя) – аномалія прикусу, значне висування нижньої щелепи уперед.

Прогнатія – надмірний виступ нижньої щелепи.

Проміжне успадкування – явище, коли в гібридів першого покоління з'являються ознаки проміжні порівняно з батьківськими формами.

Промотор – ділянка молекули ДНК перед початком гена, до якого прикріплюється фермент РНК полімераза, що викликає синтез мРНК на цьому гені.

Профаза – стадія мітозу або мейозу від перетворення клітинного ядра до розчинення ядерної оболонки.

Психогенетика – наука, яка вивчає роль спадковості і факторів довкілля у формуванні психічних і психофізіологічних властивостей людини

Птеригій (птеригіум) шиї – природжена товста складка шкіри на боковій поверхні шиї.

Птоз (від грец. ptosis - падіння) – опущення верхньої повіки.

Р

мРНК – рибонуклеїнова кислота, яка синтезується на ДНК і має тільки один ланцюг, комплементарний ланцюгові ДНК за послідовністю основ.

Регресія – часткове повернення нащадків до середнього для популяції при відборі кращих і гірших за кількісними ознаками батьків.

Резус-фактор – особлива антигенна речовина, яка вперше була виявлена у крові мавпи.

Рекомбінація (лат. ге- – префікс, що означає повторну дію + лат. combinatio – об'єднання) - перерозподіл генетичної інформації у нащадків, або обмін алелями, перерозподіл структур, що несуть генетичну інформацію, сполучення їх у нових варіаціях.

Рекон – найменша частина гена в межах цитрону, яка може бути обміняна шляхом кросинговеру з іншою гомологічною ділянкою алельного йому гена, що знаходиться в іншій хромосомі.

Реп ресор – ген, який пригнічує дію іншого гена.

Репарація ДНК – виправлення пошкоджень ДНК, які зумовлені дією різних хімічних і фізичних факторів.

Ретиніт (лат. retina - сітківка) – запалення сітківки ока.

Ретрогнатія – зміщення верхньої щелепи назад, порівняно із звичайним абрисом.

Рецесивна ознака (лат. recessus - відступ, видалення) - ознака батьківських форм, що не виявляється у першому поколінні гібридів.

Рецесивний ген – ген, який впливає на розвиток ознаки тільки в гомозиготному стані.

Розмноження – здатність організму відтворювати собі подібних, яка забезпечує безперервність або спадкоємність життя.

Розщеплення (нім. aufspaltung, spaltung, segregation) – розходження генів у різні гамети на основі незалежного розподілу хромосом під час мейозу.

Розщілина губи та піднебіння – уроджена аномалія верхньої губи та піднебіння.

С

Саморегуляція (лат. regularit – впорядковувати, нагороджувати) – здатність людини керувати собою.

Сенсибілізація (лат. sensibilis – чутливість) – підвищення чутливості організму до впливів будь-яких подразників.

Сибси (англ. sibs) – нащадки однієї пари батьків у тварин та людини, рідні брати і сестри.

Синдактилія – зрощення двох чи більше пальців частково або повністю.

Синдром (грец. syndrome – збіг) – сполучення симптомів хвороби.

Синестезії (грец. syn – разом, aisthesis – почуття, відчуття) – несправжні відчуття дотику.

Синкінезії (грец. syn – разом, kinesis – рух) – додаткові рухи, що мимовільно додаються до довільних.

Синофриз – збільшення та зрощення брів.

Сиреномелія – злиття нижніх кінцівок.

Сибси – брати і сестри пробанда.

Складний дефект – поєднання двох і більше дефектів розвитку.

Склероз (грец. scleros – твердий, жорсткий) – патологічне ущільнення органа.

Спадковість (нім. vererbung) – здатність живих організмів передавати від покоління до покоління анатомічні, фізіологічні, біохімічні властивості своєї організації.

Спазмофілія (грец. spasmos – спазм, philia – схильність) – захворювання дітей здебільшого двох років, що проявляється в запальних і часткових нападах судом.

Сперматогенез – процес утворення чоловічих статевих клітин сперматозоонів.

Статевий хроматин – інтенсивно забарвлене тільце в клітинному ядрі, яке властиве самкам, але не самцям.

Статеві хромосоми – хромосоми, які відрізняються у представників різної статі та визначають стать особи.

Стигматизм (грец. назва букви) – спотворена вимова свистячих.

Страбізм – косоокість.

Стрес (англ. stress - напруга) – емоційний стан людини у складній ситуації.

Структурний ген – ген, який в поєднанні з геном-оператором і геном-регулятором здатний продукувати специфічний фермент або пептид.

Ступор (лат. – stupor, stupeo - засинаю) – форма психічного розладу, значна або повна нерухомість хворого.

Супресори (інгібітори) (лат. suppressio – тиск) – гени, які в гомо- або гетерозиготному стані пригнічують дію неалельних до них мутантних генів.

Супутник – коротка кінцева ділянка хромосоми, відділена від всієї її частини ниткоподібною вторинною перетяжкою.

Схрещування – 1) У рослинництві – процес перенесення спрямованою дією людини пилку з квітки однієї рослини на приймочку маточки іншої рослини з метою одержання гетерозиготних гібридів. 2) У тваринництві – метод розведення сільськогосподарських тварин, за якого спаровують тварин різних порід. 3) У генетиці, селекції – один з методів дослідження закономірностей успадкування ознак організмів та одержання нових і поліпшення існуючих порід тварин і сортів рослин.

Схрещування дигібридне – схрещування між собою особин, які відрізняються одна від одної за двома ознаками.

Схрещування моногібридне – схрещування особин, відмінних за однією парою альтернативних ознак.

Схрещування полігібридне – схрещування особин, що відрізняються більш ніж двома парами альтернативних ознак.

Т

Телекант – збільшення відстані між внутрішніми кутками очей при нормально розташованих орбітах.

Телофаза – стадія мітозу і мейозу, яка є перехідною між анафазою і інтеркінезом.

Телоцентрична хромосома – хромосома, яка несе центромеру на одному із своїх кінців.

Тетизм (від грец. назви букви) – порушення мовлення.

Тетраплоїд – організм, клітини якого містять чотири геноми.

Тисомік – особина, у якої певний тип хромосом представлений тричі.

Токсоплазмоз – захворювання людини і тварини, спричинене токсоплазмами, ураження лімфатичних вузлів.

Тонус (лат. tonus, від tonos - напруження) – тривале, без стомлювання, збудження нервових центрів та м'язових тканин.

Точкова мутація – мутація, яка залучає мінімальну ділянку хромосоми.

Трансверсія (лат. transversus – відведений) – можлива заміна пуринової основи піримідиною.

Транзиція (лат. transitio – проходження мимо) – заміна однієї азотистої основи на іншу (пуринової пуриною, або піримідинової піримідиною).

Транскрипція – запис на молекулах мРНК послідовності генів молекули ДНК.

Транслокація – структурна перебудова хромосом, за якої переміщуються сегменти між гомологічними й негомологічними хромосомами.

Трансляція – перенесення послідовності мононуклеотидів у молекулі мРНК, що утворюють кодони, на послідовність амінокислот в поліпептидному ланцюгу, який синтезується на мРНК.

Транспозони – мобільні гени, виявлені в ДНК хромосом.

Транспортна РНК – розчинна і низькомолекулярна, яка є переносником до рибосом під час синтезу поліпептидного ланцюга.

Трансформація – перехід клітини у стан, незалежно від звичайних регуляторів росту.

Трахома (грец. trachs – шорсткий, oma - пухлина) – хронічне двостороннє запалення слизової оболонки ока.

Триплет – кодуєча одиниця, набір трьох нуклеотидів.

Ф

Фенілкетонурія – особлива форма недоумства, в основі якої – спадково обумовлене порушення білкового обміну.

Фенокопії – неспадкові фенотипічні модифікації, що імітують подібний фенотип спадкової мутації.

Фенотип (грец. phaino – являю + грец. typos – відбиток) – сукупність всіх зовнішніх і внутрішніх ознак особини, детермінованих генотипом певного індивіда (або однорідної популяції організмів), реалізованих за відповідних умов зовнішнього середовища.

Ферментопатії – молекулярні хвороби, причиною яких є генетично зумовлені дефекти білків ферментів.

Фільтр – відстань між носом та верхньою губою.

Фобії (грец. phobos - страх) – нав'язливі страхи, які людина не в змозі переборювати.

Фокомелія – відсутність деяких проксимальних частин кінцівок.

Фрагментація – розрив хромосом на дві або більше число ділянок.

Х

Хромосоми (грец. chroma – колір + грец. soma – тіло) – нуклеопротейнові ниткоподібні само-відтворювані ядерні структури, які позитивно реагують на основні барвники.

Хромосоми гомологічні (нім. chromosomen homologe) – в цитогенетичному аспекті – структурно ідентичні хромосоми.

Хромосомна теорія спадковості (нім. chromosomentheorie der Vererbung) – теорія, згідно з якою гени локалізовані в хромосомах у лінійному порядку, а відстані між ними пропорційні процесу кросинговеру.

Хромосомний набір (нім. chromosomensatz) – сукупність хромосом у ядрі нормальної гамети або зиготи.

Хорея (грец. choreia - танок) – захворювання нервової системи.

Хроматида – одна із двох ниток, які утворюють хромосому.

Хроматин – частина генотипу, локалізована в хромосомах.

Хромосома – тільце, яке знаходиться в клітинному ядрі і помітне під час мітозу або мейозу.

Хромосомна недостатка – втрата внаслідок мутації кінця хромосоми.

Ц

Центромера або кінетохор – ділянка хромосоми, яка спрямовує рух хромосом до полюсів у мейозі і мітозі.

Центросома – уособлене тільце, яке бере участь в утворенні веретина.

Церебрастенія (лат. cerebrum – головний мозок, грец. а пенсія - безсилля) – ослаблення діяльності ЦНС під впливом різних зовнішніх несприятливих факторів.

Цистрон (англ. cistron) – послідовність нуклеотидів ДНК, що визначає окрему генетичну функцію, яка виявляється в цис-транс-тесті, і кодує окремий поліпептидний ланцюг. Термін запропонований С. Бензером (1957).

Циклопія – одне або подвоєне око, що розташоване посередині лоба.

Ч

Чисті лінії - це генотипно однорідні нащадки однієї особини, гомозиготні за більшістю генів і одержані внаслідок самозапилення або самозапліднення.

Ш

Шизофренія (грец. schizo – розділяю, розсікаю, phren – розум, думка, душа) – психічне захворювання, яке характеризується глибокими змінами особистості.

ЛИТЕРАТУРА

1. Аванесов В.С. Тесты в социологическом исследовании. М., 1982.
2. Аверина И.С. Возрастная динамика соотношения генотипа и среды в индивидуальных особенностях памяти школьников. Автореф. дисс. канд. психол. наук. М., 1983.
3. Александрова Н.И. Корреляционный анализ биоэлектрической активности передних и задних областей головного мозга//Проблемы дифференциальной психофизиологии / Под ред. В.Д. Небылицына. М., 1974. С. 112-144.
4. Ананьев Б.Г. Избранные психологические труды. Т.1. М., 1980.
5. Анохин А.П. Генетические основы нейрофизиологических особенностей человека//Дубинин Н.П. (ред.). Успехи современной генетики. М., 1987. С. 206-231.
6. Анохин А.П. Изменчивость и наследуемость нейродинамических характеристик индивидуальности человека(по данным ЭЭГ). Канд. дисс. М., 1987.
7. Анохин А.П. Генетика, мозг и психика человека: тенденции и перспективы исследований. М., 1988.
8. Аршавский В.В. Межполушарная асимметрия в системе поисковой активности. Владивосток, 1988.
9. Ауэрбах Ш. Генетика. М., 1968.
10. Бадалян Л.О., Заваденко Н.Н., Успенская Т. Ю. Синдромы дефицита внимания у детей//Обзор психиатрии и медицинской психологии. 1993. №3. С. 74-90.
11. Беляев Д.К., Бородин П.М. Влияние стресса на наследственность и изменчивость и его роль в эволюции//Эволюционная генетика. Л., 1982. С. 35-59.
12. Беляев Д.К. Генетика, общество, личность//Фролов И.Т. (отв.ред.). Человек в системе наук. М., 1989. С. 155-164.
13. Беляев Д.К. и др. Общая биология(пособие для учителей). М., 1966.
14. Бернштейн Н.А. Физиология движений и активности. М., 1990.
15. Бианки В.Л. Механизмы парного мозга. Л., 1989.
16. Благущ П. К теории тестирования двигательных способностей. М., 1982.
17. Блинков С.М. Общее анатомическое введение в нейропсихологию//Смирнов А.А., Лурия А.Р., Небылицын В.Д. (ред.). Естественно-научные основы психологии. М., 1978. С. 24-54.
18. Бодалев А.А., Столин В.В. Общая психодиагностика. М., 1987.

19. Бойко Е.И. Время реакции человека. М., 1964.
20. Босик Л.Я. К вопросу о роли наследственности и среды в физиологии и патологии детского возраста//Труды Медико-биологического института им. Горького. Т. 3. 1934. С. 33-57.
21. Бочков Н.П. Генетические аспекты комплексного изучения человека//Фролов И.Т. (отв.ред.). Человек в системе наук. М., 1989. С. 143—155.
22. Брагина Н.Н., Доброхотова Т.П. Функциональная асимметрия человека. М., 1981.
23. Брокгауз Ф., Ефрон И. Энциклопедический словарь. 1897. Т. 22. 1898. Т. 50.
24. Булаева К.Б. Генетические основы психофизиологии человека. М., 1991.
25. Бумсма Д., Ван Баал К. Лонгитюдное генетическое исследование показателей интеллекта у близнецов 5-7 лет//Вопросы психологии. 1997. №4. С. 117-127. 422
26. Буюкова О.И. Выделение и анализ мозгоспецифических последовательностей из библиотек кДНК разных отделов головного мозга человека. Автореф. дисс. канд. биол. наук. М., 1992.
27. Вайнберг В.Н. Интеллект близнецов//Цейтлин А.Г. (ред.). Проблемы возрастной педагогики. М., 1930. С. 110-145.
28. Витвицкая Л.В. Сравнительный анализ функций генома в клетках мозга при формировании адаптивного поведения у животных разного уровня онто- и филогенеза. Автореф. дисс. докт. биол. наук. М., 1991.
29. Вольф К.Ф. Предметы размышлений в связи с теорией уродов. Л., 1973.
30. Выготский Л. С. Психология и учение о локализации психических функций//Собрание сочинений. В 3 т. Т. 1. М., 1982. С. 168-174.
31. Выготский Л. С. Собрание сочинений. В 3 т. М., 1983.
32. Гавриш Н.В., Малых С.Б. Природа индивидуальных различий частотных характеристик альфа-диапазона ЭЭГ детей 6-8 лет//Журн. высш. нервн. деят. 1994. Т. 44. Вып. I. С. 8-17.
33. Гавриш Н.В., Равич-Щербо И.В., Шибаровская Г.А., Шляхта Н.Ф. Индивидуальная ЭЭГ, ее онтогенетическая стабильность и генотипическая обусловленность//Мозги психическая деятельность. М., 1984. С. 125-137.
34. Гайсинович А.Е. Зарождение и развитие генетики. М., 1988.
35. Генетика поведения: количественный анализ психологических и психофизиологических признаков в онтогенезе/Под ред. С.Б. Малыха. М., 1995.

36. Гилберт С. Биология развития. М., 1994. Т.2.
37. Гиляров М.С. (отв. ред.). Биологический энциклопедический словарь. М., 1996.
38. Голд Дж. Психология и география. Основы поведенческой географии. М., 1990.
39. Горбачевская Н.Л. и др. Электроэнцефалографическое исследование детской гиперактивности//Физиология человека. 1996. Т. 22. №5. С. 49-55.
40. Горбачевская Н.Л., Кожушко Л.Ф. Динамика формирования ЭЭГ у мальчиков и девочек школьного возраста(по данным 9-летнего наблюдения)//Журнал невропатологии и психиатрии. 1990. Т. 90. №8. С. 75.
41. Гордеева Н.Д. Экспериментальная психология исполнительного действия. М., 1995.
42. Григоренко Е.Л. Применение статистического метода моделирования с помощью структурных линейных уравнений в психологии: за и против//Вопросы психологии. 1994. №2, С. 30-55.
43. Григоренко Е.Л. Генетический метод. Изучение роли наследственности и среды в рамках квазиэксперимента//Корнилова Т.В. (ред.). Методы исследования в психологии: квазиэксперимент. М., 1998. С. 76—108.
44. Григоренко Е.Л., ЛаБуда М. Моделирование с помощью ЛИЗРЕЛА: генетические и средовые компоненты межиндивидуальной вариативности по признаку зависимости-независимости от поля//Вопросы психологии. 1996. №2. С. 55—72.
45. Гурфинкель В. С., Левик Ю. С. Управление движением//Основы психофизиологии/Александров Ю.И. (отв. ред.). М., 1997. С. 93-105.
46. Данилова Н.Н. Психофизиологическая диагностика функциональных состояний. М., 1992.
47. Доброхотова Т.П., Брагина Н.Н. Левши. М., 1994.
48. Дробинская А.О. Школьные трудности«нестандартных детей». М., 1993.
49. Дробинская А. О., Фишман М.Н. Дети с трудностями в обучении(к вопросу об этиопатогенезе)//Дефектология. 1996. №5. С. 22-28.
50. Дубинин Н.П. Что такое человек. М., 1983.
51. Дубинин Н.П. Новое в современной генетике. М., 1986.
52. Дубинин Н.П., Булаева К.Б. Сравнительно-популяционное исследование генетических основ индивидуально-психологических различий//Психологический журнал. 1984. №4. С. 95-108.
53. Думитрашку Т.А. Структура семьи и когнитивное развитие детей//Вопросы психологии. 1991. № 1.

54. Думитрашку Т.А., Марютина Т.М., Равич-Щербо И.В., Трубников В.И. Предикторы индивидуальности ребенка в многодетной семье//Мир психологии. 1996. №4. С. 137-148.

55. Егорова М.С. Исследование темперамента в возрастной генетике поведения//Малых С.Б. (ред.). Генетика поведения: количественный анализ психологических и психофизиологических признаков в онтогенезе. М., 1995. С. 59-71.

56. Егорова М.С, Зырянова Н.М., Пьянкова С.Д. Возрастные изменения генотипсредовых соотношений в показателях интеллекта//Малых С.Б. (ред.). Генетика поведения: количественный анализ психологических и психофизиологических признаков в онтогенезе. М., 1995.

57. Егорова М.С. Генетика поведения: психологический аспект. М.: Socio Logos, 1995.

58. Егорова М.С. Психология индивидуальных различий. М., 1997.

59. Забродин Ю.М., Похилько В.И. Теоретические истоки и назначение репертуарных личностных методик//Франселла Ф., Баннистер Д. Новый метод исследования личности. М., 1987. С. 5-26.

60. Заваденко Н.Н., Петрухин А.С., Соловьев О.И. Минимальные мозговые дисфункции у детей. М., 1997.

61. Заваденко Н.Н., Успенская Т.Ю., Суворинова Н.Ю. Диагностика и лечение синдрома дефицита внимания у детей//Журнал неврологии и психиатрии. 1997. № 1.С. 57-61.

62. Иваницкий А.М., Стрелец В.Б., Корсаков И.А. Информационные процессы мозга и психическая деятельность. М., 1984.

63. Ивошина Т.Г. Природа индивидуальных различий в нейрофизиологических коррелятах зрительного восприятия. Канд. дисс. М., 1983.

64. Игнатъев М.В. Определение генотипической и паратонической обусловленности количественных признаков(при помощи близнецового метода)//Труды Медико-биологического института. 1934. Т. 3. С. 18-33.

65. Искольдский Н.В. Влияние социально-психологических факторов на индивидуальные особенности близнецов и их внутрипарное сходство по психологическим параметрам. Канд. дисс. М., 1987.

66. Искольдский Н.В. Влияние внутрипарного взаимодействия близнецов на оценку наследуемости некоторых психологических характеристик. Новые исследования в психологии и возрастной физиологии. М., 1989.

67. Казначеев В.П. Очерки теории и практики экологии человека. М., 1983.

68. Калмыкова З.И. Продуктивное мышление как основа обучаемости. М., 1981.
69. Канаев И.И. Близнецы. М., 1959.
70. Канаев И.И. О влиянии среды на развитие высшей нервной деятельности// Природа. 1954. №4. С. 107-110.
71. Канаев И.И. Френсис Гальтон. Л., 1972.
72. Кануников И.С., Ветошева В.И. Современные представления о психофизиологической значимости Р300/Физиология человека. 1988. Т. 14. № 14. С. 314-320.
73. Клаус Г. Введение в дифференциальную психологию учения. М., 1987.
74. Климов Е.Л. Индивидуальный стиль деятельности. Казань, 1969.
75. Конопкин О.А. Психологические механизмы регуляции деятельности. М., 1980.
76. Корнев А.Н. Дислексия и дисграфия у детей. СПб.: Гиппократ, 1995.
77. Кириакиди Э.Ф. Генотип-средовые соотношения в индивидуальности ребенка дошкольного возраста. Канд. дисс. М., 1994.
78. Корнилова Т.В. Риск в мышлении как условие риска в действии//Управление риском. 1997. №3. С. 21-28.
79. Корнилова Т.В. Диагностика мотивации и готовности к риску. М., 1997. 424
80. Корочкин Л.И. Физиологическая и биохимическая феногенетика//Физиологическая генетика и генетика поведения. Л., 1981. С. 92-148.
81. Корочкин Л.И. Генетическая регуляция процессов нейрогенеза//Онтогенез. 1989. Т. 20. С. 593-606.
82. Коул М., Скрибнер С. Культура и мышление. М., 1977.
83. Коуэн У. Развитие мозга//Мозг/Под ред. П.В. Симонова. М., 1982.
84. Кочубей Б.И. Влияние генотипа и среды на формирование индивидуальных особенностей ориентировочной реакции человека. Канд. дисс. М., 1983.
85. Краткий психологический словарь/Ред. А.В. Петровский, М.Г. Ярошевский. М., 1985.
86. Кругликов Р.И. Нейрохимические механизмы памяти и научения. М., 1984. С. 198.
87. Крушинский Л.В. Формирование поведения животных в норме и патологии. М., 1960.

88. Крылов Д. Н. Роль наследственных факторов и факторов среды в изменчивости нейрофизиологических показателей в онтогенезе//Физиология человека. 1981. Т. 7. №5. С. 536-561.
89. Крылов Д.Н., Кулакова Т.П. Нейрофизиологические особенности близнецов//Особенности развития близнецов/Г.К. Ушаков(ред.). М., 1977.
90. Лаак тер Я. Психодиагностика; проблемы содержания и методов. М., 1996.
91. Лебединский М.С. Проблемы наследственности в психологии и метод близнецов//Психология, 1932. № 1-2. С. 163-201.
92. Левит С. Г. Человек как генетический объект и изучение близнецов как метод антропогенетики//Медико-биологический журнал. 1930. №4-5. С. 273-287.
93. Левит С.Г. Некоторые итоги и перспективы близнецовых исследований// Труды Медико-биологического института. Т. III. 1934. С. 5-17.
94. Левонтин Р. Человеческая индивидуальность: наследственность и среда. М., 1993.
95. Лильин Е.Т., Богомазов Е.А., Гофман-Кадочников П.Б. Медицинская генетика для врачей. М., 1983.
96. Ломов Б.Ф. Методологические и теоретические проблемы психологии. М., 1984.
97. Ломов Б.Ф., Равич-Щербо И.В. (ред.). Проблемы генетической психофизиологии человека. М., 1978.
98. Лопатина Н.Г., Лономаренко В.В. Исследование генетических основ высшей нервной деятельности//Физиология поведения. Нейробиологические закономерности. Руководство по физиологии/Под ред. А.С. Батуева. Л., 1987. С. 9-59.
99. Лурия А.Р. Об изменчивости психических функций в процессе развития ребенка//Вопросы психологии. 1962. №3. С. 15-22.
100. Лурия А.Р., Миренова А.Н. Исследование экспериментального развития восприятия методом дифференциального обучения однойцевых близнецов//Неврология и генетика. 1936. С. 407-441.
101. Лурия А.Р., Миренова А.Н. Экспериментальное развитие конструктивной деятельности. Дифференциальное обучение однойцевых близнецов//Труды Медико-биологического института. 1936. С. 18-32.
102. Лурия А.Р., Юдович Ф.Я. Речь и развитие психических процессов у ребенка. М., 1956.
103. Маккьюсик В. Генетика человека. М., 1967.

104. Малых С.Б. Индивидуальные особенности потенциалов мозга, связанных с движением, и роль генотипа в их формировании. Канд. дисс. М., 1986.
105. Малых С.Б. Исследования генетической детерминации ЭЭГ человека// Вопросы психологии. 1997. №6. С. 109-128.
106. Малых С.Б., Егорова М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. М., 1998.
107. Марютина Т.М. Роль генотипа в изменчивости вызванных потенциалов человека на разных этапах онтогенеза//Журн. высш. нервн. деят. 1993. №4. 425
108. Марютина Т.М. Психологические факторы как детерминанты генотипсредовых соотношений//Психологический журнал. 1994. Т. XV. №2.
109. Марютина Т.М., Ивошина Т.Г. Проявления генотипической обусловленности вызванных потенциалов человека при восприятии различных зрительных стимулов//Журн. высш. нервн. деят. 1984. Т. 34. №2.
110. Мастюкова Е.М. Клиническая диагностика в комплексной оценке психо-моторного развития и прогноза детей с отклонениями в развитии/Дефектология. 1996. №5. С. 3-10.
111. Матени-младший А. Генетические основы развития детей/Слободская Е.Р. (ред.). Детство идеальное и настоящее: сборник работ современных западных ученых. Новосибирск, 1994. С. 90-103.
112. Мертвецов Н.П. Гормональная регуляция экспрессии генов. М., 1986.
113. Мешкова Т.А. Природа межиндивидуальных различий темповых характеристик у детей 7-8 лет//Вопросы психологии. 1994. № 1. С. 136-141.
114. Мешкова Т.А., Гавриш Н.В., Зырянова Н.М. Интенсивность мануальной асимметрии как фактор межиндивидуальных различий в спектральных характеристиках ЭЭГ и показателях когнитивного развития/Малых С.Б. (ред.). Генетика поведения: количественный анализ психологических и психофизиологических признаков в онтогенезе. М., 1999. С. 156-176.
115. Миренова А.Н. Психомоторное обучение дошкольника и общее развитие// Труды Медико-биологического института. Т. III. 1934. С. 86-104.
116. Миренова А.Н., Колбановский В.Н. Сравнительная оценка методов развития комбинаторных функций у дошкольника//Труды Медико-биологического института. Т. III. 1934. С. 105-118.
117. Небылицын В.Д. Основные свойства нервной системы. М., 1966.
118. Небылицын В.Д. Психофизиологические исследования индивидуальных различий. М., 1976.

119. Нейрохимия/И.П. Ашмарин, П.В. Стукалов(ред.). М., 1996.
120. Никитюк Б.А. Генетическая и социальная обусловленность развития движений и двигательной активности//Соотношение биологического и социального в человеке. М., 1975. С. 378-388.
121. Никифоровский В.А. Великие математики Бернулли. М., 1984.
122. Никольская О.С., Баевская Е.Р., Либлинг М.М. Аутичный ребенок. Пути помощи. М., 1997.
123. Олышанникова А.Е., Александрова Н.И. О надежности показателей двигательной реакции//Проблемы дифференциальной психофизиологии/Под ред. В.Д. Небылицына. М., 1969. Т. 6. С. 253-266.
124. Орехова Е.В. Потенциалы мозга, связанные с движением(ПМСД): онтогенез и природа межиндивидуальных различий. Канд. дисс. М., 1996.
125. Петровский А.В. Запрет на комплексные исследования детства//Репрессированная наука/Под ред. М.Г. Ярошевского. Л., 1991. Т. 1.С. 126-136.
126. Полетаева И.И., Романова Л.Г. Генетические аспекты поведения животных//Физиология человека и животных. Т. 42, М., 1990.
127. Пономарев Я.А. О так называемой биосоциальной проблеме//Соотношение биологического и социального в человеке/Под ред. В.М. Банщикова, Б.Ф. Ломова. М., 1975. С. 53-65.
128. Психологический словарь/Под ред. В.В. Давыдова и др. М., 1983.
129. Психологический словарь/Под ред. В.П. Зинченко, Б.Г. Мещерякова, М., 1996.
130. Равич-Щербо И.В. Исследования по психогенетике человека//Вопросы психологии. 1972. №2. С. 178-187.
- 130а. Равич-Щербо И.В. Генетические аспекты психологической диагностики//Психологическая диагностика/Под ред. К.М. Гуревича. М., 1981.
131. Резвицкий И.И. Личность, индивидуальность, общество. М., 1984, 426
132. Роль среды и наследственности в формировании индивидуальности человека/Под ред. И.В. Равич-Щербо. М., 1988.
133. Рубинштейн С.Л. Основы общей психологии. 2-е изд. М., 1946.
134. Рутман Э.М. Вызванные потенциалы в психологии и психофизиологии. М., 1979.
135. Рычков Ю.Г. Генохронология исторических событий//Вопросы антропологии. 1986. Вып. 77. С. 3-18; Бахолдина В.Ю., Дерягина М.А. (ред.). Антропология. Хрестоматия. М., 1997. С. 183-193.

136. Рычков Ю.Г. История как фактор генетического развития народонаселения//Человек в системе наук/Фролов И.Т. (отв. ред.). М., 1989. С. 164-171.
137. Семенов В.В. Природа межиндивидуальной изменчивости качественных особенностей эмоциональности. Канд. дисс. М., 1982.
138. Симерницкая Э.Г. Мозг человека и психические процессы в онтогенезе. М., 1985.
139. Системогенез и проблемы генетики мозга/Под ред. Н.П. Дубинина. М., 1983.
140. Сойфер В.Н. Наука и власть: История разгрома генетики в СССР. М., 1989.
141. Bentler P.M. EQS Structural Equations Program Manual. BMDP Statistical Software, 1989.
142. Bentler P.M. Structural Modeling and Psychometrika: An Historical Perspective von Growth and Achievements//Psychometrika, 1986, N 51, 35-51.
143. Bentler P.M., Stein J.A. Structural Equation Models in Medical Research//Statistical Methods in Medical Research, 1992, N 1, 159-181.
144. Bergeman C.S., Plomin R. Parental Mediators of the Genetic Relationship Between Home Environment and Infant Mental Development//British JourBiederman J., Faraone S.V., Keenan K., et al. Futher Evidence for Family-Genetic Risk Factors in Attention Deficit Hyperactivity Disorder//Arch. Gen. Psychiatry. 1992. N 49. P. 728-738.
145. Biederman J., Newcorn J., Sprich S. Comorbidity of Attention Deficit Hyperactivity Disoder with Conduct, Depressive, Anxiety, and other Disoders//Am. J. Psychiatry. 1991. N148. P. 564-577.
146. Bishop D.V. Handedness and Developmental Disorders. Oxford, 1990. nal of Developmental Psychology, 1988, N6. P. 11-19. 428
147. Bryden M.P. Genetics as Analogy//Current Psychology of Cognition. 1995. Vol. 14, N5. P. 508-515.

ЗМІСТ

Передмова

4

ТЕОРЕТИЧНА ЧАСТИНА

Лекція I

ВСТУП. ПРЕДМЕТ І ПРИНЦИПИ ПСИХОГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ. ОСНОВИ КЛАСИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ.

1. Вступ. Психогенетика та її визначення.	5
Предмет і принципи психогенетичних досліджень.	
2. Основні етапи психогенетики.	9
3. Основні поняття і терміни сучасної генетики.	11
4. Закономірності успадкування.	12
5. Моногібридне схрещування.	13
6. Другий закон Менделя.	14
7. Третій закон Менделя.	15
8. Гіпотеза чистоти гамет.	15
9. Домінантні і рецесивні вияви ознак у спадковості людини.	15
10. Аналізуюче схрещування. Неповне домінування. Множинні алелі.	15
11. Успадкування груп крові у людини і явище кодомінування.	16
12. Полігібридне схрещування.	17
13. Взаємодія генів.	20
14. Комплементарна дія. Епістаз.	21
15. Полімерія.	22
16. Плейотропія. Експресивність генів.	25
17. Хромосомна теорія спадковості. Успадкування статі і хромосоми.	26
18. Основні положення хромосомної теорії спадковості.	27

Лекція II

МЕТОДИ ПСИХОГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ

1. Методи психогенетичних досліджень.	29
2. Методи вивчення спадковості у людини.	32
3. Аналіз великого родоводу.	34
4. Аналіз малочисельного родоводу.	35

Лекція III

ГЕНЕТИКА ПСИХІЧНИХ РОЗЛАДІВ. РОЗУМОВА ВІДСТАЛІСТЬ

1. Розумова відсталість.	53
2. Форми олігофренії.	55
3. Синдром Рада.	56
4. Фенілкетонурія. Гомоцистеїнурія.	56
5. Галактоземія, фруктозурія і сукрозурія. Гаргоїлізм. Арахнодактилія.	56
6. Хвороба Лоренса-Муна-Барде-Біля. Хвороба Дауна.	58

	7. Синдром Шерешевського-Гернера	59
	8. Синдром Трипл-Х	60
	9. Синдром Клайнфельтера. Синдром дубль-У.	61
	10. Генетика психічних розладів.	64
	11. Інбридинг.	64
	12. Аутизм. Генетичні моделі успадкованого аутизму.	65
	13. <u>Синдром порушення уваги у поєднанні з гіперактивністю.</u>	71
	14. Шизофренія.	72
	15. <u>Маніакально-депресивні психози. Генетика органічних уражень.</u>	73
	16. Хвороба Альцгеймера.	74
	17. Хвороба Паркінсона.	77
	18. Епілепсія.	78
	19. Хвороба Феллінга.	79
	20. Хвороба Тея-Сакса.	
Лекція IV	ЗЛОЧИННІСТЬ ЯК ГЕНЕТИЧНА ОСНОВА АНОМАЛІЙ ПОВЕДІНКИ	80
	1. Злочинність.	81
	2. Алкоголізм. Генетика алкоголізму.	89
	3. Генетика наркоманії. Генетика паління.	90
	4. <u>Гомосексуалізм.</u>	91
	5. Генетика розладів самоконтролю людини. Гемблінг.	92
	6. Анорексія.	93
	7. Булімія.	
	ГЕНЕТИЧНИЙ КОНТРОЛЬ СПРИЙНЯТТЯ. АКОМОДАЦІЯ, АДАПТАЦІЯ, ГОСТРОТА ЗОРУ	
Лекція V		
	1. Сприйняття зорових подразників.	94
	2. Паличкоподібні зорові клітини. Адаптація. Акомодація.	95
	3. Гострота зору.	97
	4. Роль генетичних факторів і факторів середовища у формуванні відчуття людини. Генетично обумовлені дефекти смаку, нюху, зору і слуху.	102
	5. Психогенетичне дослідження <u>темпераменту.</u>	107
	6. <u>Психогенетичне дослідження рухів. Рухові тести.</u>	111
	7. Характеристика методики "Теппінг-тест".	116
		126
Лекція VI	ЕЛЕКТРОЕНЦЕФАЛОГРАФІЯ. МАГНІТОЕНЦЕФАЛОГРАФІЯ	
	1. Електроенцефалографія. Магнітоенцефалографія.	127
	2. <u>Викликані потенціали.</u>	135
Лекція VII	ПСИХОФІЗІОЛОГІЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ ІНТЕЛЕКТУ	

1. Психофізіологічні дослідження інтелекту. <u>Індивідуальні особливості інтелекту.</u>	141
2. Вікова динаміка інтелекту.	147
3. Структура родини та інтелект.	149
4. Психологічні особливості родини	150
5. Ефект Флінна або інтелектуальна акселерація.	153
6. Наслідування IQ.	154
7. Психогенетика окремих здібностей. Взаємодія генотипу і середовища.	158
8. Психогенетика геніальності.	160
9. Генетичні, вікові й статеві особливості особистості.	164
10. Спадковість рухової і спортивної активності людини.	172
ТЕСТИ	179

ПРАКТИЧНА ЧАСТИНА 192

Практична робота № 1-2. Визначення вірогідності генетично-зумовлених подій.	193
Практична робота №3. Дослідження методів у сучасних психогенетичних дослідженнях. Розв'язування типових задач на родовід.	211
Практична робота № 4-5. Розв'язок задач на пенетрантність, експресивність та групи крові.	223
Практична робота № 6-7. Психогенетика психологічних розладів. Дискусійні обговорення щодо психогенетики аномальної і девіантної поведінки. Ситуаційні задачі.	227
Практична робота № 8-9. Розв'язок задач з медико-генетичного консультування. Розв'язок ситуаційних задач на визначення інтелекту.	232
Практична робота № 10-11. Розв'язок ситуаційних задач з психогенетики.	

ЗАВДАННЯ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО ОПРАЦЮВАННЯ З ДИСЦИПЛІНИ «ПСИХОГЕНЕТИКА» 239

ІНДИВІДУАЛЬНЕ НАУКОВО-ДОСЛІДНЕ ЗАВДАННЯ 246

Глосарій
Література

І.М. МАРУНЕНКО,
О.В. ТИМЧИК,
Є.О. НЕВЕДОМСЬКА

ПСИХОГЕНЕТИКА

Навчальний посібник